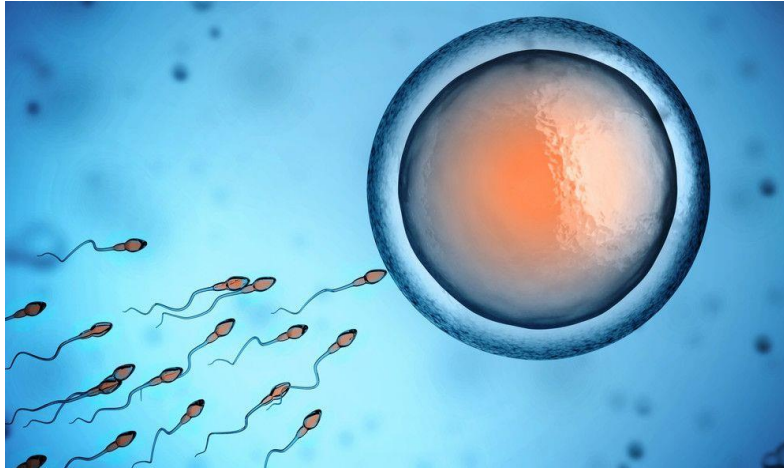




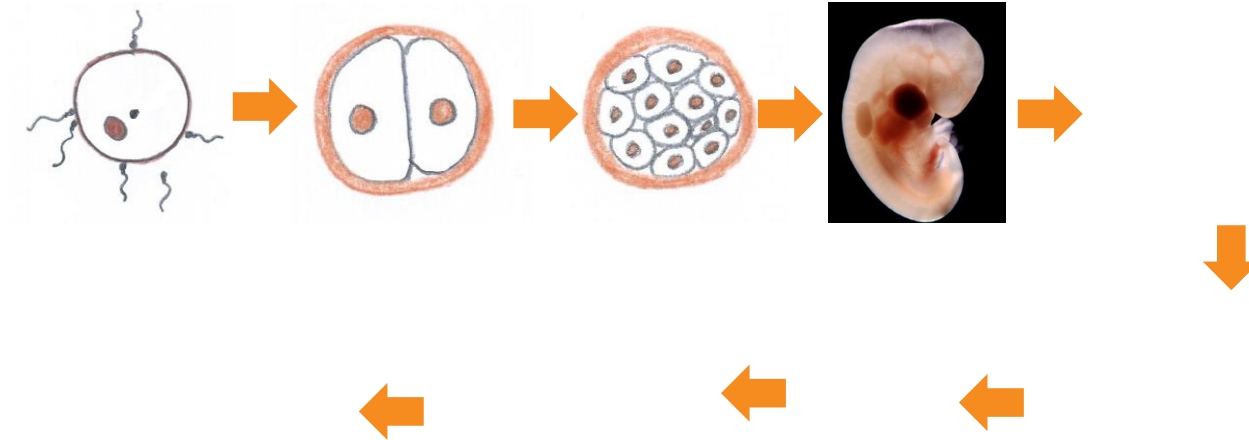
Vroeg herkennen van een ontwikkelingsachterstand

Jolanda Schieving
Kinderneuroloog
2 december 2024

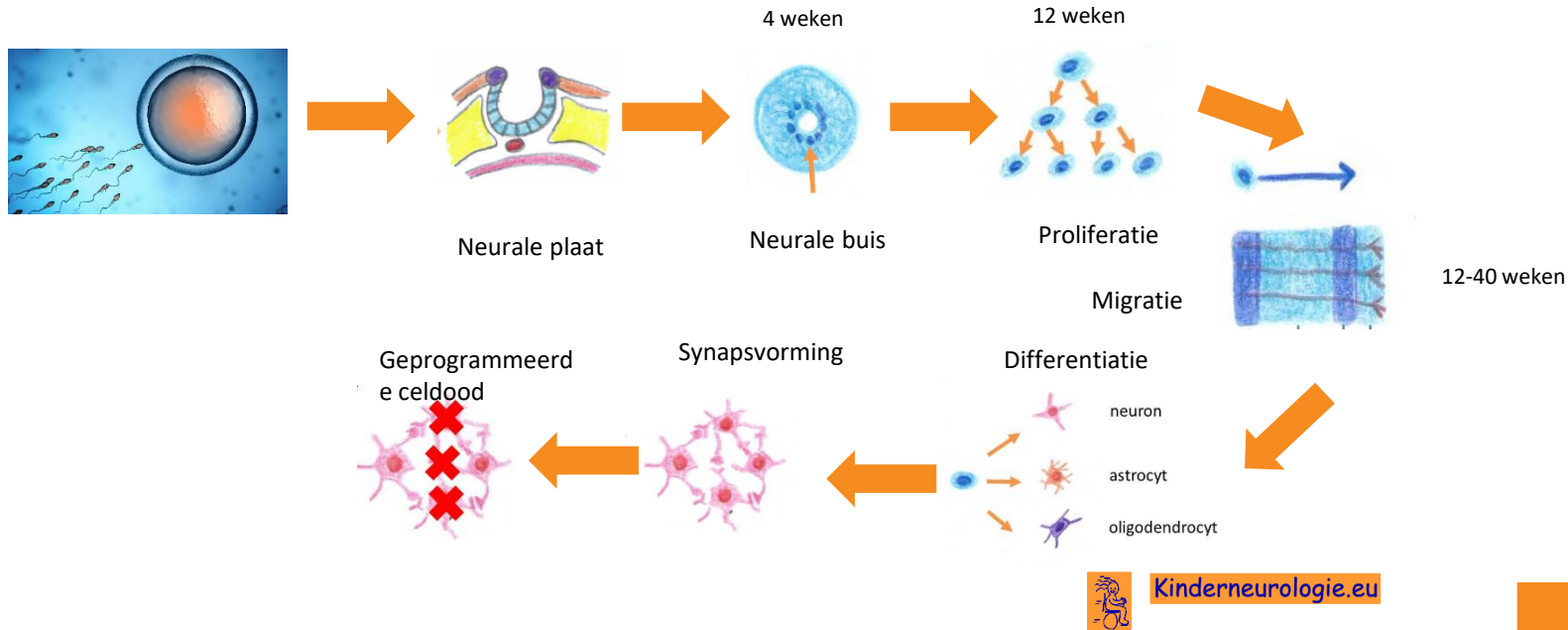
Het begin



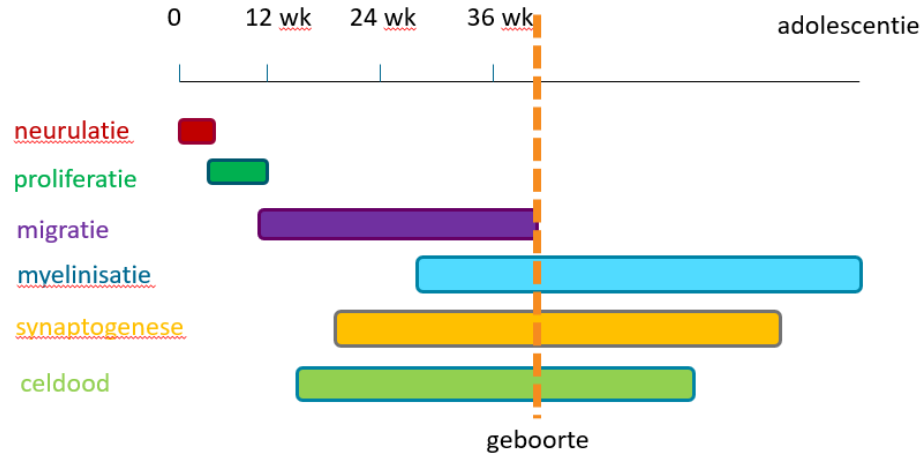
De ontwikkeling: een groot wonder



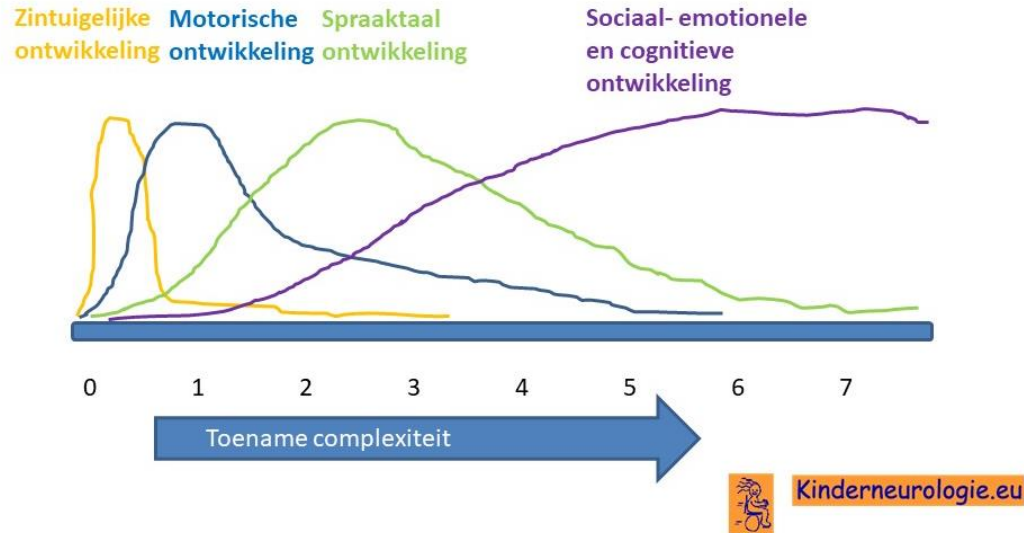
Ontwikkeling van de hersenen



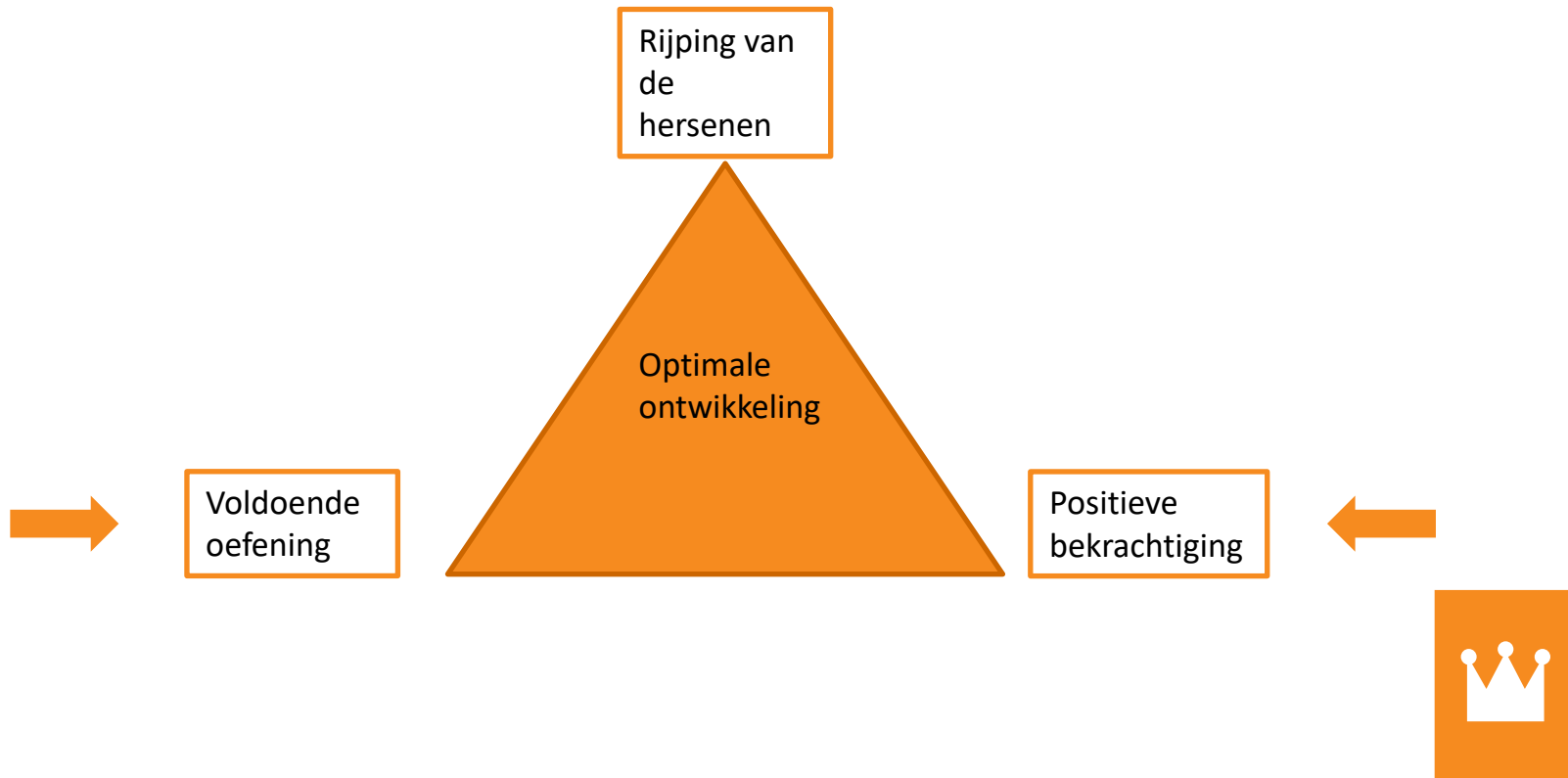
Kritisch periodes



De normaal verlopende ontwikkeling



Nodig voor normale ontwikkeling



Huidige tijdperk



Ontwikkelingsachterstand

Vroeg herkennen



Wat vindt u vroeg?



Waarom is vroeg belangrijk?

vroeg



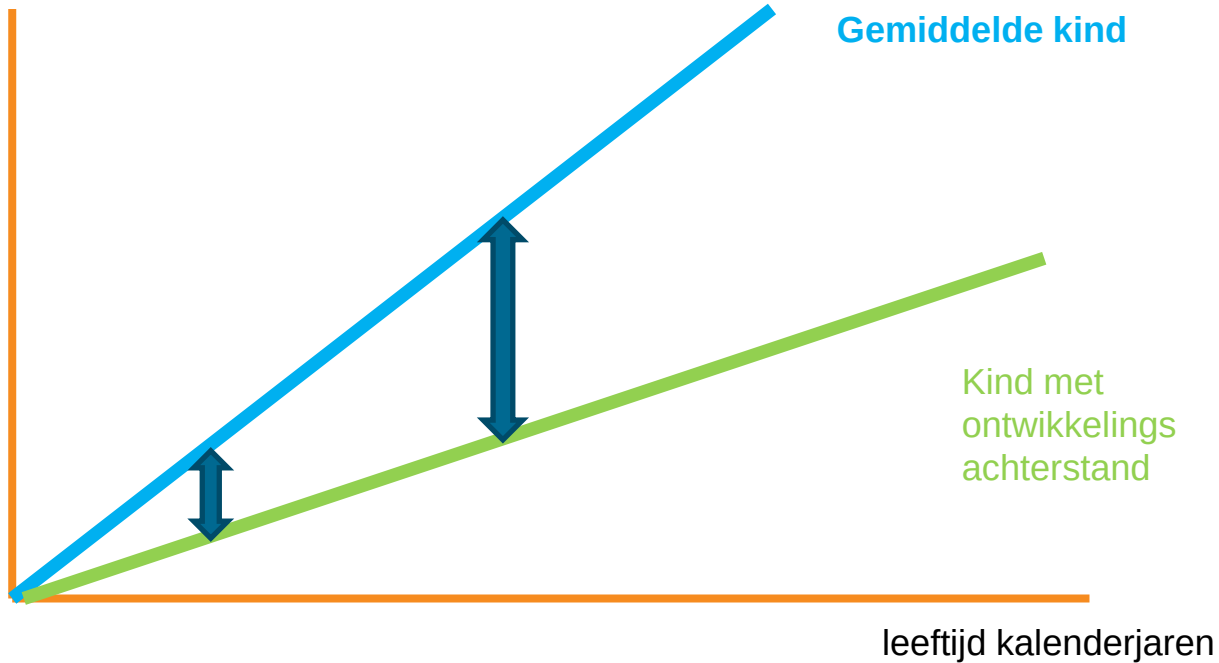
Voordelen vroeg herkennen

- Duidelijkheid voor ouders en behandelaren
- Vroegtijdig ontwikkelingsstimulering
- Erkenning van probleem
- Vermindering onterechte schuldgevoelens
- Betere hechting
- Mogelijkheden contact met ouders zelfde situatie
- Empowerment gezin



Ontwikkelingslijn

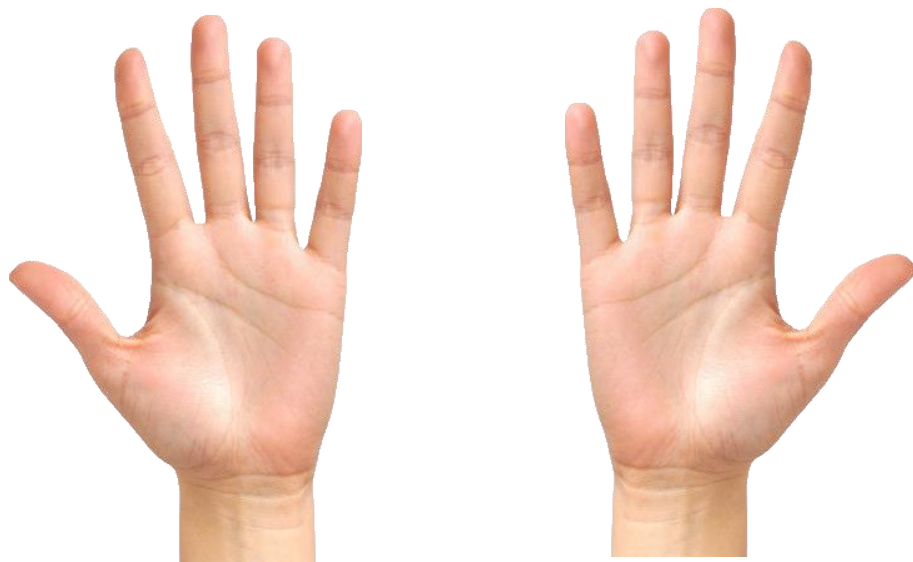
ontwikkelingsindex



**Vroeg opsporen is moeilijker
dan laat opsporen !**



Handvaten

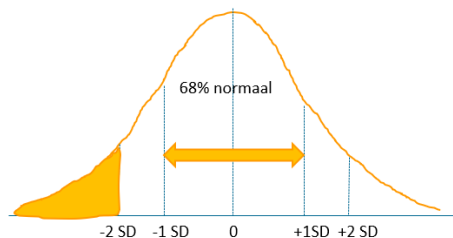


**Wanneer spreek je van een
ontwikkelingsachterstand?**



Ontwikkelingsachterstand

- Hier is geen definitie voor !
- In de praktijk : te sterk vertraagd behalen van meerdere mijlpalen



What's in the name

- Ontwikkelingsachterstand
- Psychomotore retardatie (PMR)
- Motore ontwikkelingsachterstand
- Verstandelijke beperking (VB)
- Mentale retardatie (MR)
- Intellectual disability (ID)
- Intellectual development disability (IDD)
- Neurodevelopmental disorder (NDD)
- Cerebrale parese (CP)

- (cretinisme, amentia, idiotie, imbeciel, mongooltje)



**Hoe noemde
jij mij?**

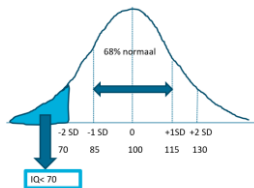


Definitie intellectuele beperking

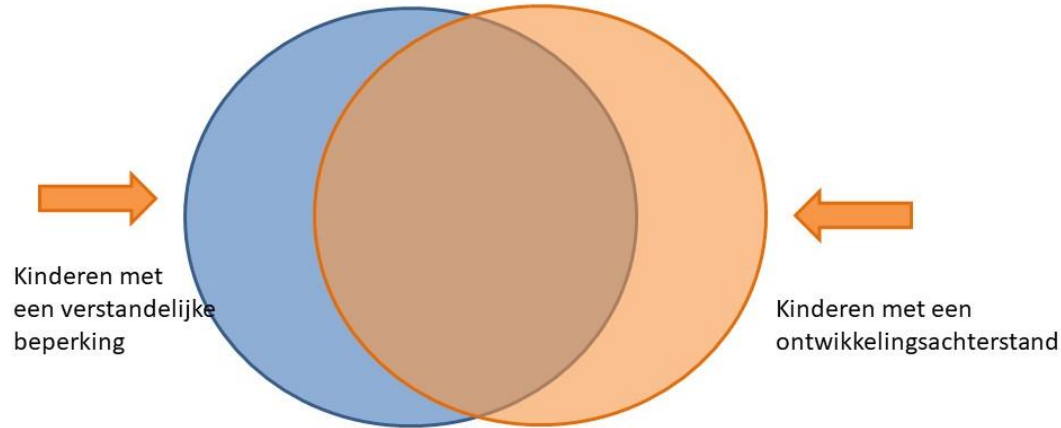
- **Gegeneraliseerde** vertraging in de ontwikkeling van de hersenen die gekenmerkt wordt door een **significante** beperking in het **intellectuele** functioneren en **adaptief** gedrag

Praktijk:

- TIQ < 70 met **tekortkomingen** op twee of meer adaptieve vormen van gedrag die van **invloed** zijn op het **dagelijks functioneren**



Ontwikkelingsachterstand en verstandelijke beperking

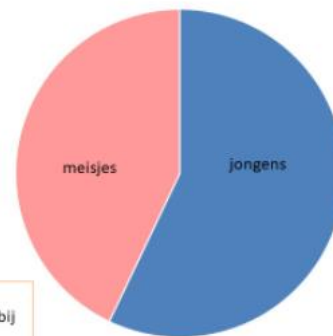
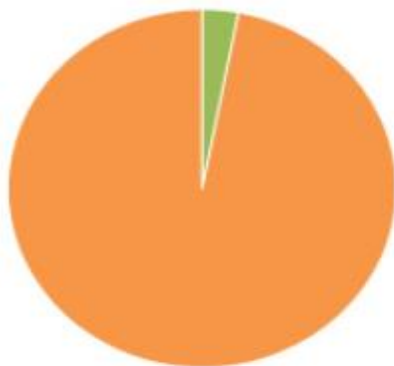


Hoe vaak komt een intellectuele beperking voor?



Incidentie intellectuele beperking

2-3% van de bevolking IQ < 70

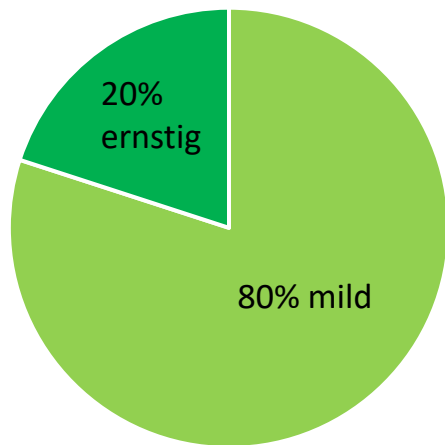


Verhouding voorkomen
verstandelijke beperking bij
jongens en bij meisjes

NB 13,6% is zwakbegaafd (IQ tussen 70 en 85)



Ernst van de verstandelijke beperking

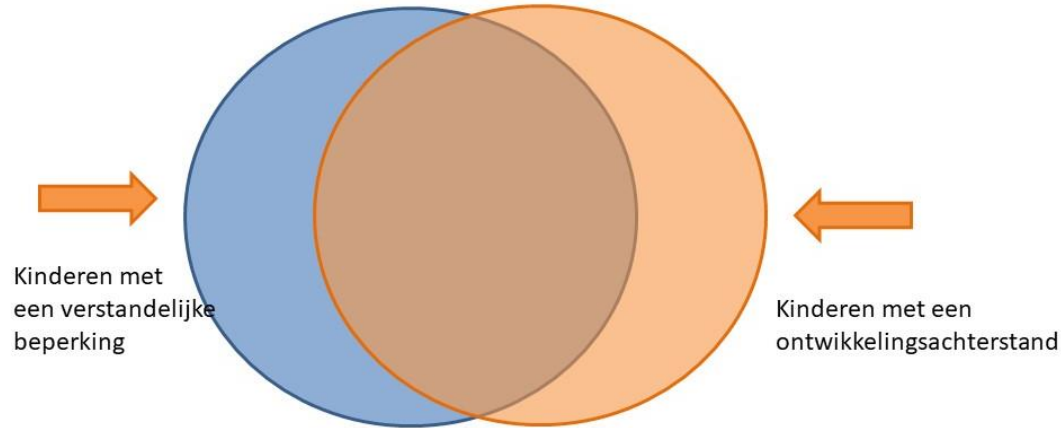


Mild TIQ 50-69

Ernstig TIQ < 50

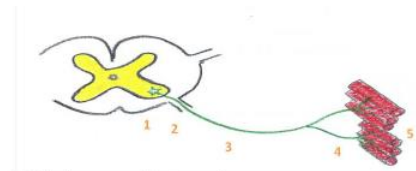


Ontwikkelingsachterstand en verstandelijke beperking



Alleen motore ontwikkelingsachterstand

- Denk aan aandoeningen perifere zenuwstelsel
- Op spraaktaalgebied uitspraakproblemen, geen taalbegrip problemen
- Normale of voorlopende sociale, emotionele, cognitieve ontwikkeling



- 1- Motore voorhoorncel
- 2- Wortel
- 3- Zenuw
- 4- Neuromusculaire overgang
- 5- Spier

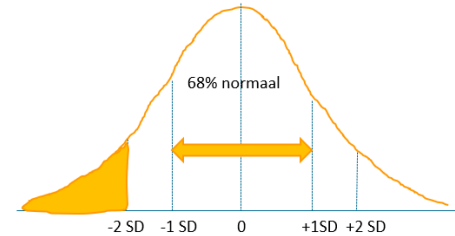


Hoe bepaal je of er sprake is van een ontwikkelingsachterstand?



Is er een ontwikkelingsachterstand?

- **Jong kind < 5 jaar**
 - Meerdere mijlpalen worden niet op tijd
 - Motoriek
 - Taal
 - Sociaal-emotioneel
 - Cognitief



Bij een ouder kind

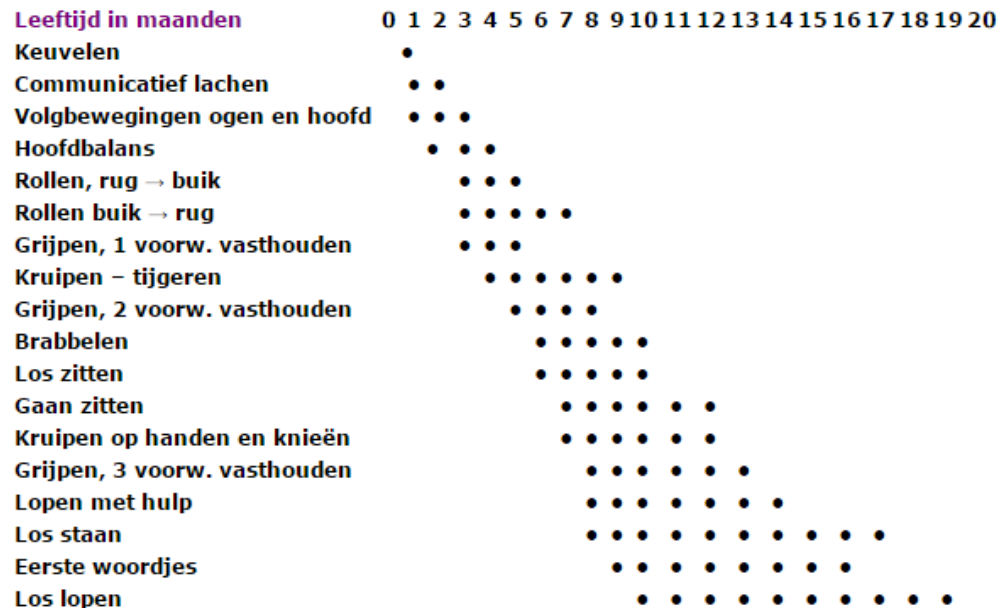
- Neuropsychologisch onderzoek
- mABC
- Van Wiechenschema
- Andere testen



VAN WIECHENSCHAMA (VWS) (1974) (1974)									
De VWS is een test voor de ontwikkeling van kinderen van 0 tot 2 jaar. De test bestaat uit 10 subtests die de volgende aspecten meten:									
1. Motorische ontwikkeling (grob en fijn motorisch)									
2. Communicatieve ontwikkeling (taal en non-verbale communicatie)									
3. Sociaal-emotionele ontwikkeling (sociaal contact en emotionele expressie)									
4. Cognitieve ontwikkeling (probleemoplossing en geheugen)									
De test wordt uitgevoerd door een professional (arts, psycholoog, verpleegster, etc.) en duurt ongeveer 15-20 minuten. Het resultaat wordt uitgedrukt in een VWS-score, die kan variëren van 0 tot 100. Een score van 100 duidt op een normale ontwikkeling, terwijl een score van 0 of lager duidt op een ernstige vertraging.									
De VWS is een veelgebruikte test in Nederland en wordt ook gebruikt in andere landen. Het is een belangrijke tool voor het diagnosticeren van ontwikkelingsproblemen bij jonge kinderen.									
De VWS is een test voor de ontwikkeling van kinderen van 0 tot 2 jaar. De test bestaat uit 10 subtests die de volgende aspecten meten:									
1. Motorische ontwikkeling (grob en fijn motorisch)									
2. Communicatieve ontwikkeling (taal en non-verbale communicatie)									
3. Sociaal-emotionele ontwikkeling (sociaal contact en emotionele expressie)									
4. Cognitieve ontwikkeling (probleemoplossing en geheugen)									
De test wordt uitgevoerd door een professional (arts, psycholoog, verpleegster, etc.) en duurt ongeveer 15-20 minuten. Het resultaat wordt uitgedrukt in een VWS-score, die kan variëren van 0 tot 100. Een score van 100 duidt op een normale ontwikkeling, terwijl een score van 0 of lager duidt op een ernstige vertraging.									
De VWS is een veelgebruikte test in Nederland en wordt ook gebruikt in andere landen. Het is een belangrijke tool voor het diagnosticeren van ontwikkelingsproblemen bij jonge kinderen.									



Mijlpalen: variatie !



Leeftijden waarop bij een kind spontaan een bepaalde functie verschijnt (naar Touwen 1984)



Baby 8 weken oud lacht voor het eerst



Leeftijd in maanden	0	1	2	3	4
Keuvelen	•				
Communicatief lachen		•	•		
Volgbewegingen ogen en hoofd		•	•	•	

Is Lily achter in haar ontwikkeling?



Lachen

- 44-46 weken postconceptionele leeftijd



Herken op tijd !

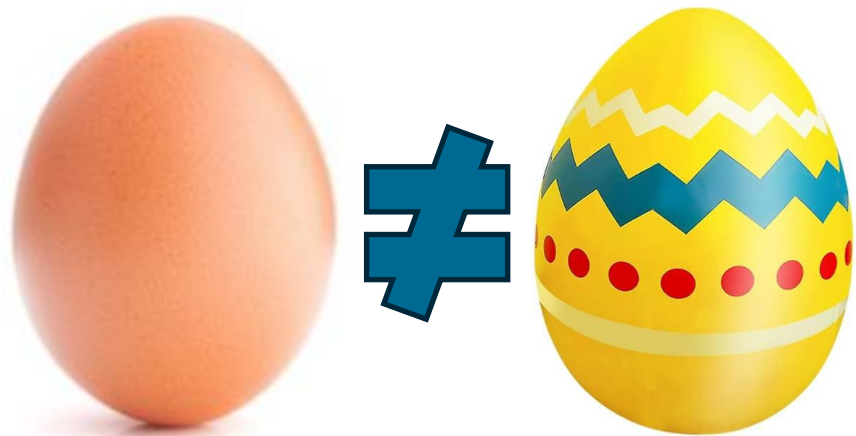


1

niet lachen bij
postconceptionele
leeftijd van 48
weken



Maar...

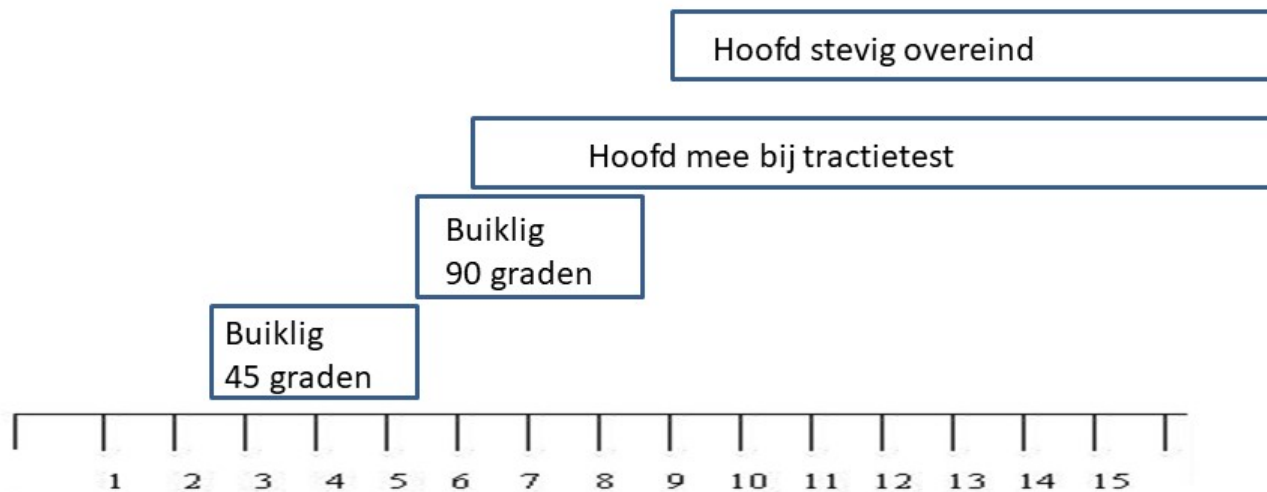


Jongen 6 maanden

Is Tim achter in zijn ontwikkeling?



Hoofd balans mijlpalen



Hoofdbalans



Herken op tijd !

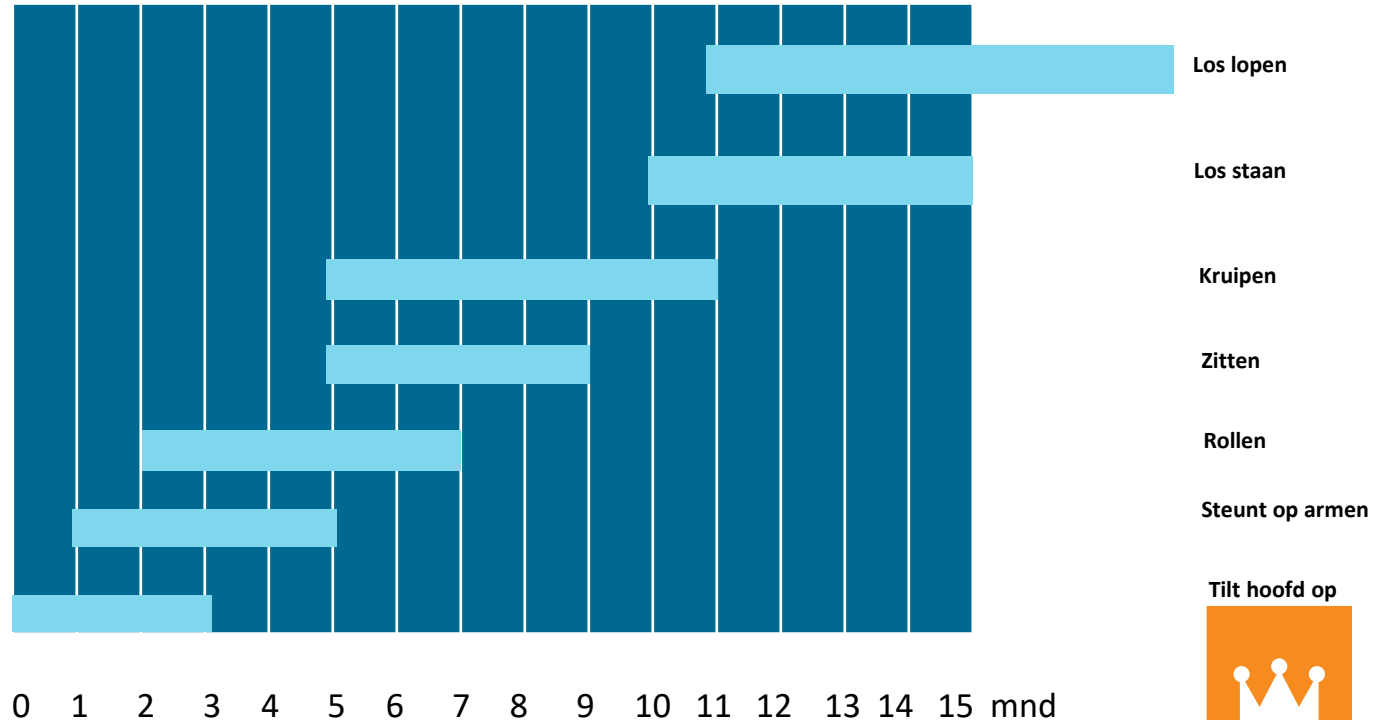


geen
hoofdbalans
bij 6 mnd

niet lachen bij
postconceptionele
leeftijd van 48
weken



Motore ontwikkeling in 1^e jaar



Casus Rick

- G1, zwangerschap geen bijzonderheden, AD 37+2 weken, GG 3250 gram, AS 7/9, geen voedingsproblemen
- Nu 19 maanden
- Kan kruipen en langs lopen
- Kan mama en papa zeggen



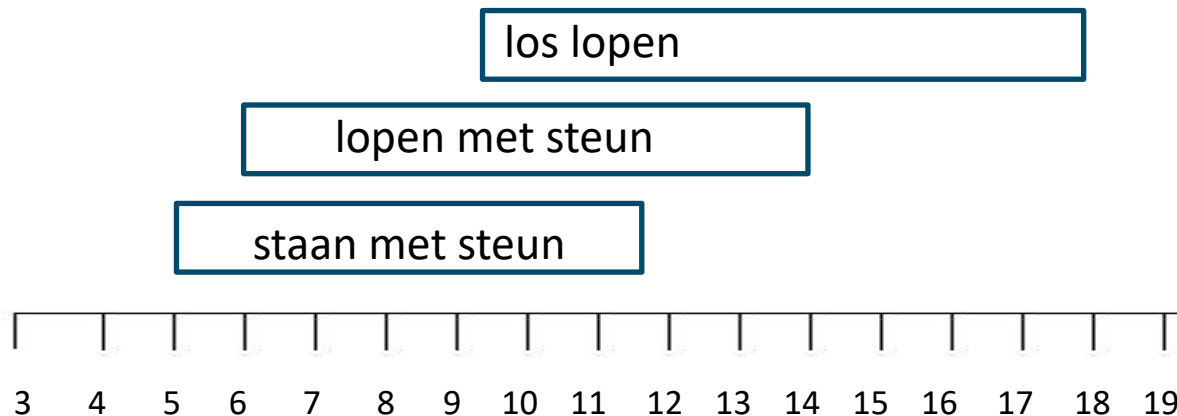
**Wie vindt Rick achter in zijn
ontwikkeling?**



**Op welke leeftijd moeten kinderen
zelfstandig kunnen lopen?**



Mijlpalen lopen



Zelfstandig lopen

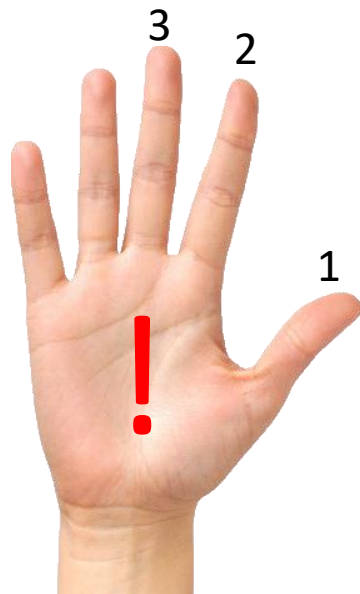
Kruiper: los lopen na de leeftijd van 18 maanden is te laat !

Billenschuiver: los lopen na de leeftijd van 24 maanden is te laat !



Herken op tijd !

niet lopen
bij 18-24
maanden



geen
hoofdbalans
bij 6
maanden

niet lachen
48 weken
na de
conceptie



Milou 2 jaar

- Milou 2 jaar oud
- Zwangerschap: moeder hypertensie waarvoor medicatie, AD 39+2, GG 3240 gram, AS 9/10
- Los lopen 2 jaar, eerste woordjes 1 jaar
- Loopt anders dan andere kinderen, loopt op de tenen



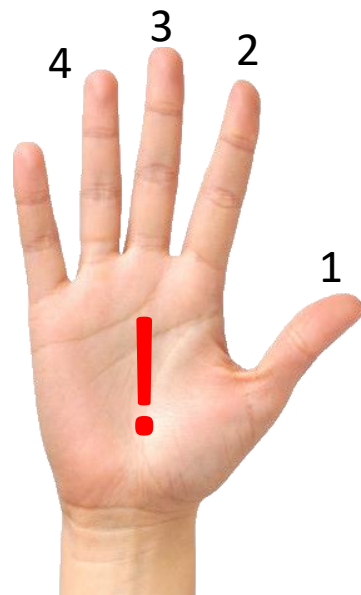
Tenenloop > 2 jaar + intoeing + levendige reflexen



Herken op tijd !

Persisterende
tenenloop

niet lopen
bij 18-24
maanden



geen
hoofdbalans
bij 6
maanden

niet lachen
48 weken
na de
conceptie



Casus Isa

- Meisje 24 maanden
- Zwangerschap moeder hypertensie, stuitligging, inleiding bij AD 32+3 weken, GG 1730 gram, AS 9/10, 6 weken in ziekenhuis, sondevoeding, fototherapie
- Veel huilen als baby
- Los lopen 21 maanden
- Eerste woordjes 18 maanden





Wat valt op: asymmetrie !

vleugelen
arm



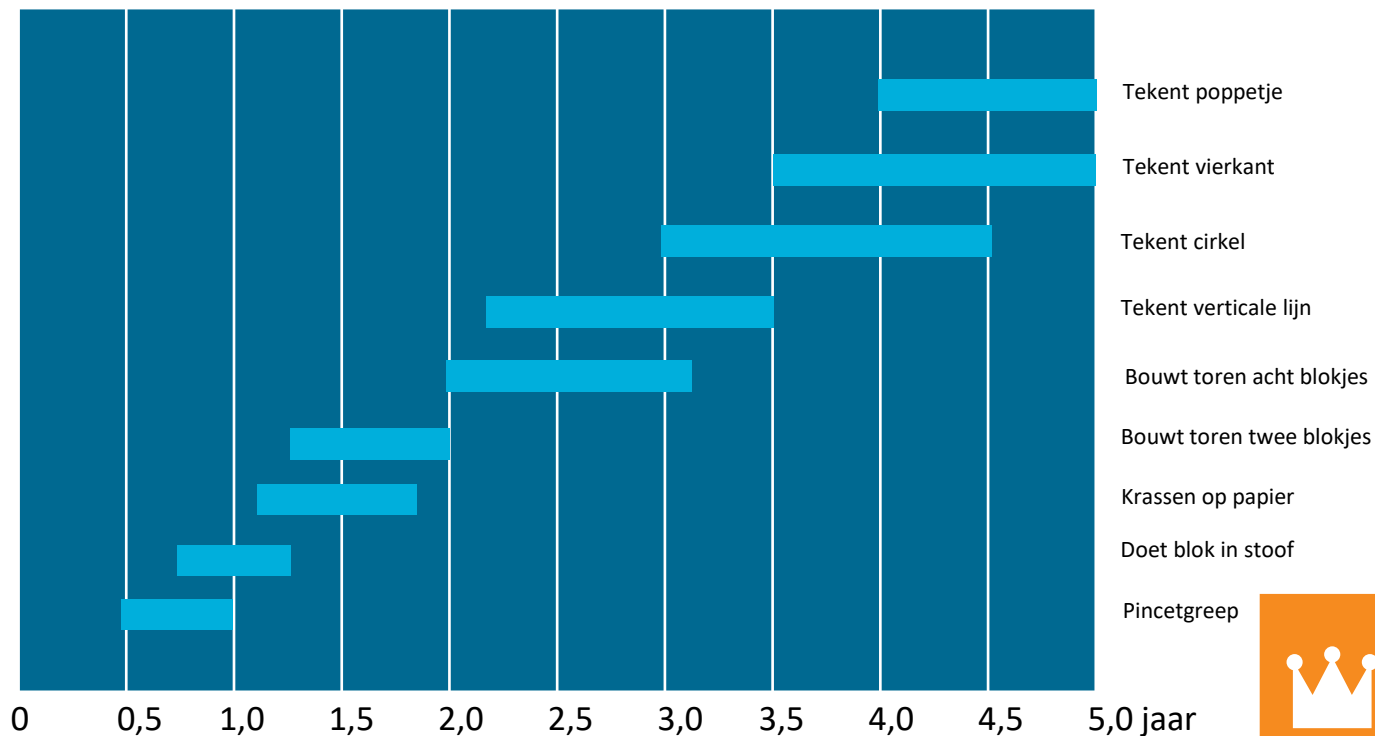
circumductie
been



voorvoetlanding



Fijn motorische ontwikkeling



Persisterend vuistje



Voorkeurshand voor 2,5 jaar

- Gemiddeld vanaf 3 jaar



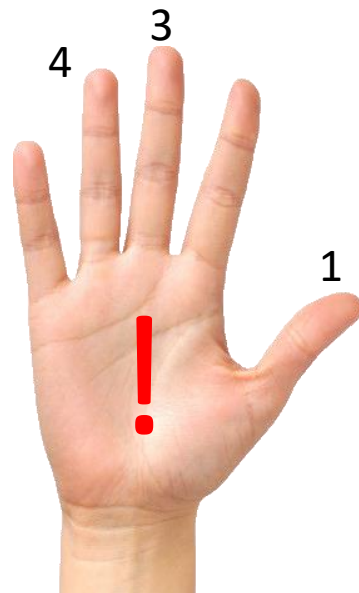
Herken op tijd !

Persisterende
tenenloop

niet lopen
bij 18-24
maanden



5



geen
hoofdbalans
bij 6
maanden

niet lachen
48 weken
na de
conceptie



Veel huilen



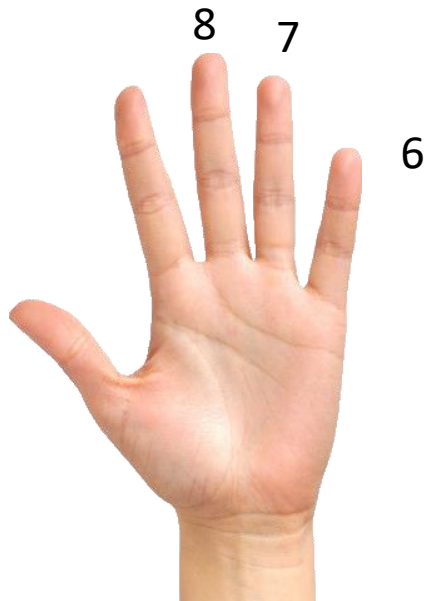
Overstrekken



Herken op tijd !

Persisterende
tenenloop

niet lopen
bij 18-24
maanden



5

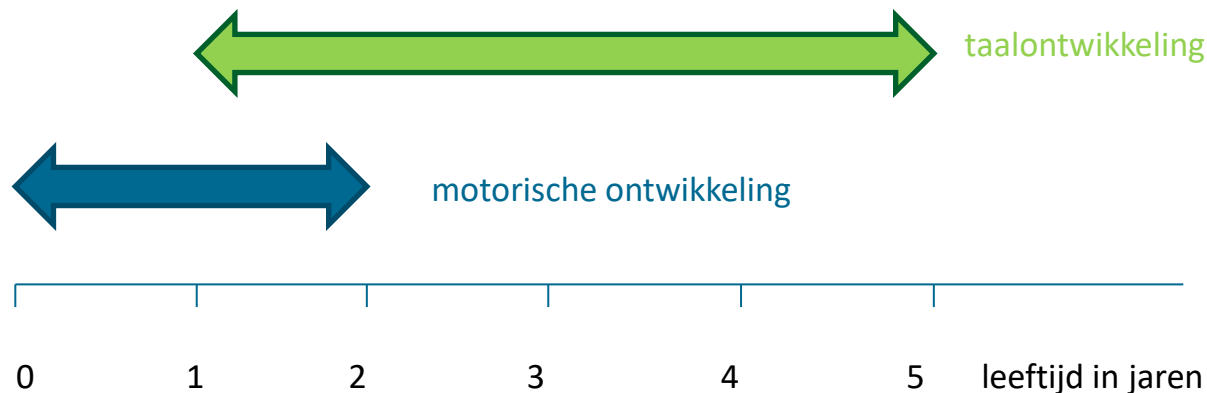


geen
hoofdbalans
bij 6
maanden

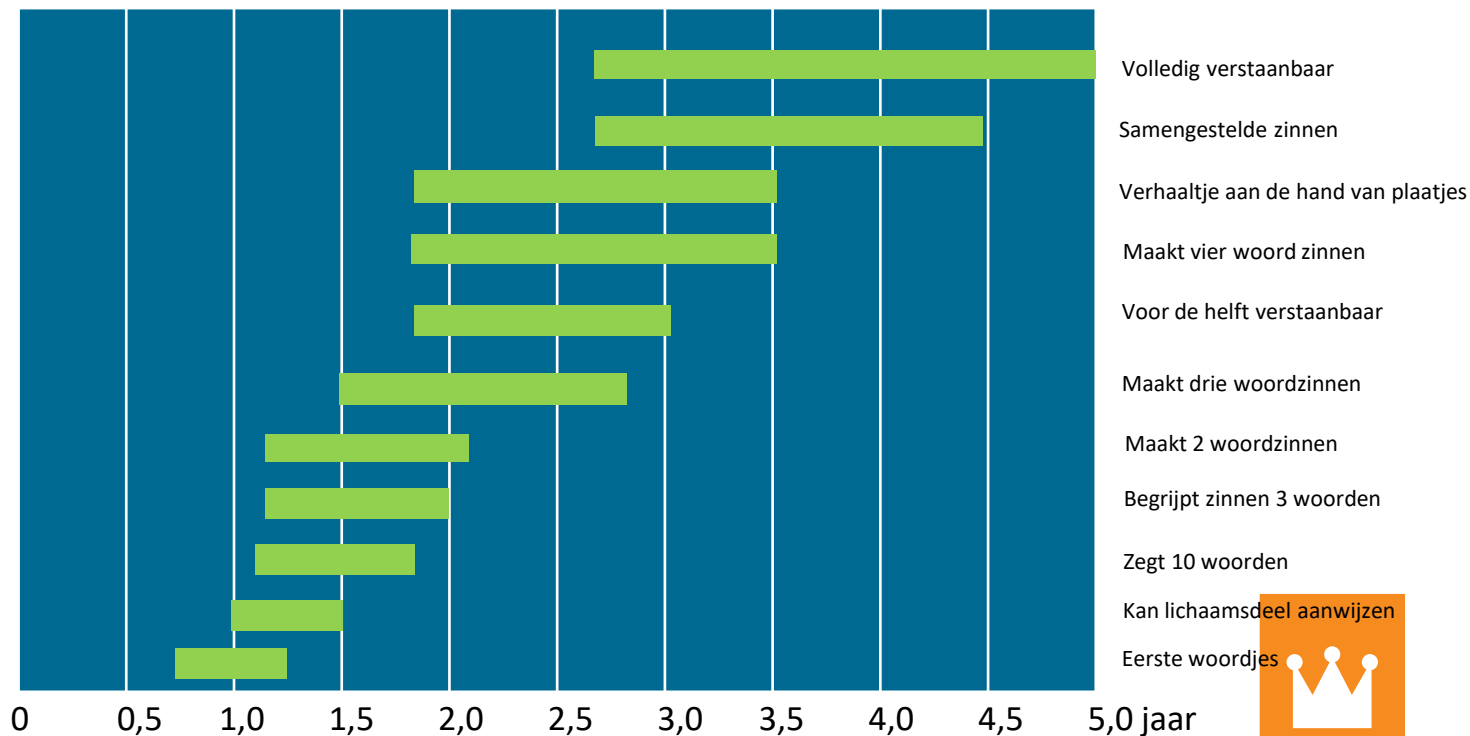
niet lachen
48 weken
na de
conceptie



Opsporen ontwikkelingsachterstand



Spraaktaalontwikkeling



Naar Luinge (2015)



Korte versie spraaktaal ontwikkeling

1 jaar: eerste woordjes



1,5 jaar 5-10 woorden



2 jaar 2 woordzinnen, 50% verstaanbaar



3 jaar 3 woordzinnen, 75 % verstaanbaar



4 jaar meer woordzinnen, 100% verstaanbaar



Taalbegrip

- Taalbegrip loopt voor op taalproductie !

- In de regel:

praten 2 woordzinnen

begrijpen 3 woordzinnen

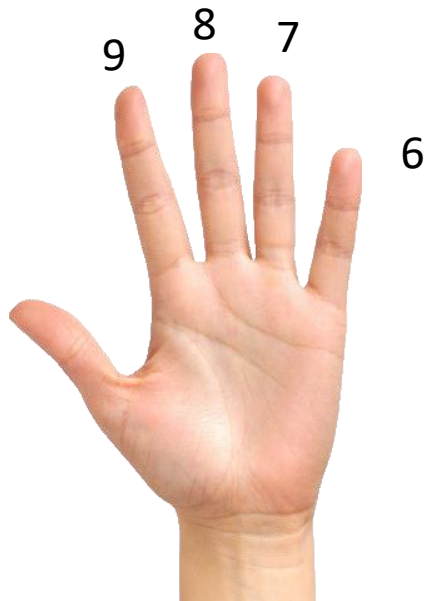


Herken op tijd !

Persisterende
tenenloop

niet lopen
bij 18-24
maanden

Achterstand in
spraaktaal
ontwikkeling



5

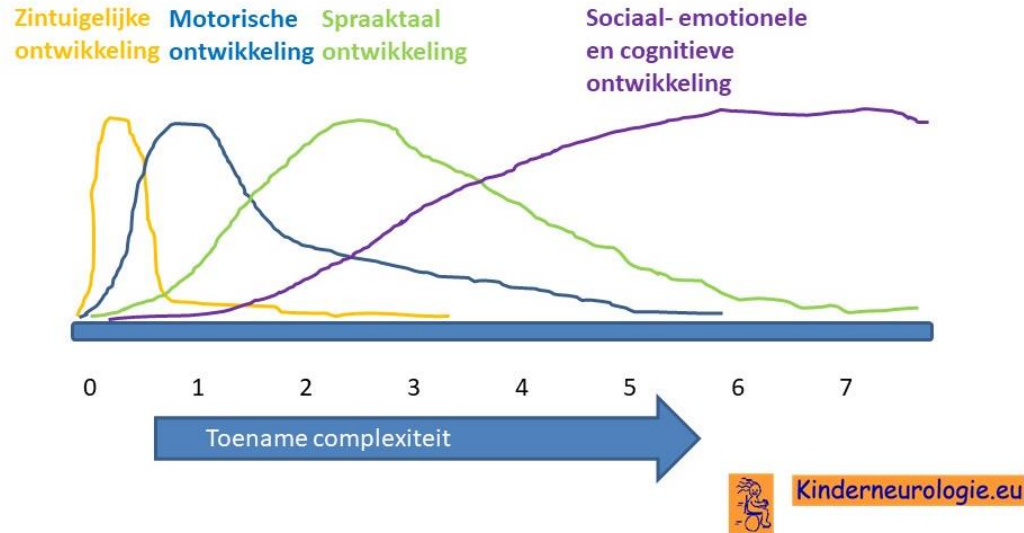


geen
hoofdbalans
bij 6
maanden

niet lachen
48 weken
na de
conceptie



De normaal verlopende ontwikkeling

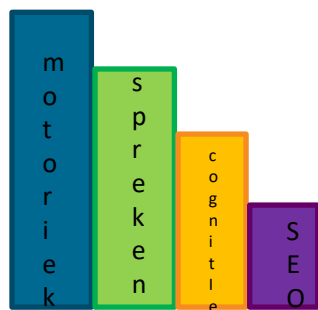


Sociaal-emotionele ontwikkeling

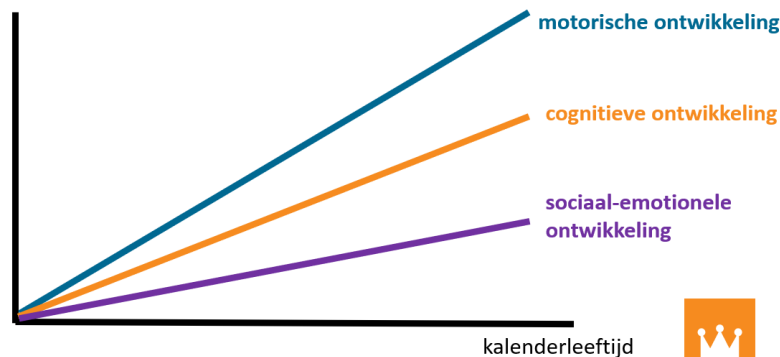
Kalenderleeftijd	Fase	Kenmerken
0-6 maanden	Adaptatie fase	Sensorische prikkelverwerking
6-18 maanden	Eerste socialisatiefase	Hechting Integratie sensorische en motorische prikkels
18-36 maanden	Eerste individuatiefase	Ontwikkeling autonomie vanuit basisveiligheid
3-7 jaar	Eerste Identificatiefase	Egovorming Initiatief Prelogisch en magisch denken
7-12 jaar	Realiteit bewustwordingsfase	Logisch denken Egodifferentiatie: eigen behoefte, moreel, wensen, interesse
Model van Dosen		
12-16 jaar	Puberteit	Identiteit Verantwoordelijkheid Principieel geweten



Globale ontwikkelingsachterstand

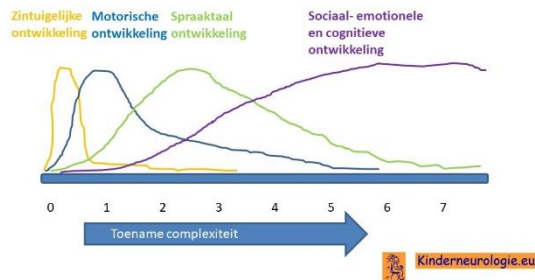


Ontwikkelingsleeftijd

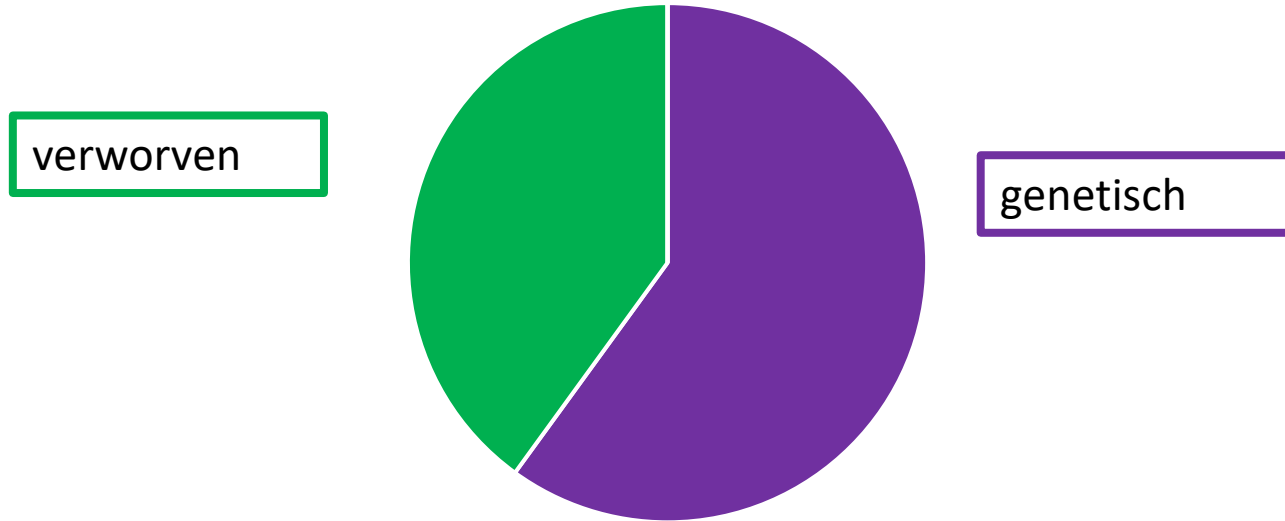


Onthoud

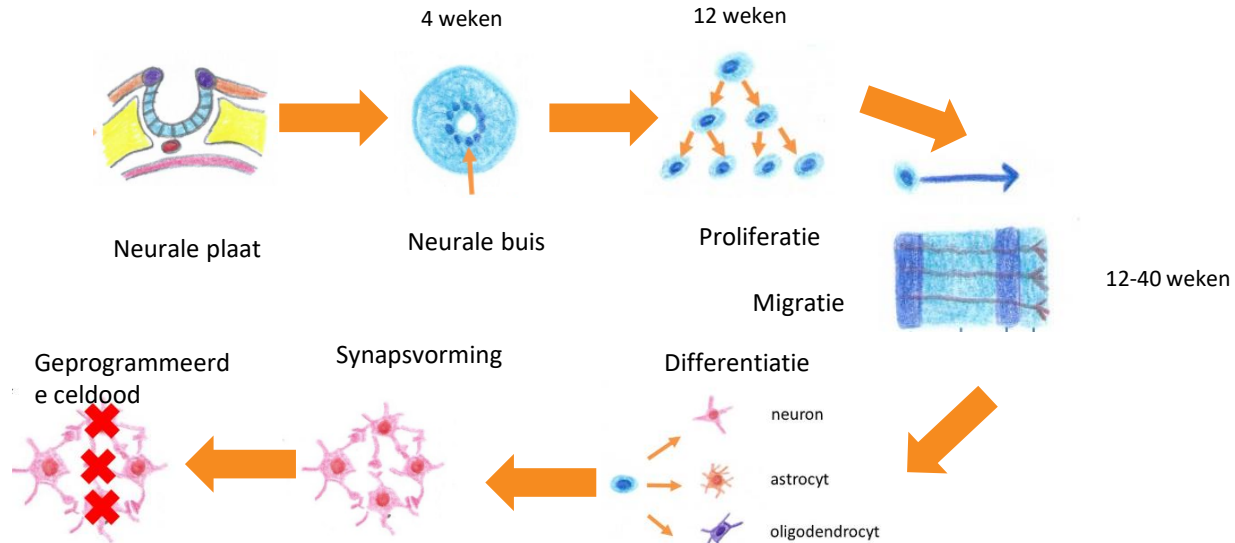
- Hoe ernstiger de afwijkingen hoe meer zintuigelijk en motorisch op de voorgrond staan
- Hoe “milder” de afwijking, hoe meer sociaal-emotionele problemen op de voorgrond staan
- Maar check altijd alle domeinen !



Oorzaken globale ontwikkelingsachterstand



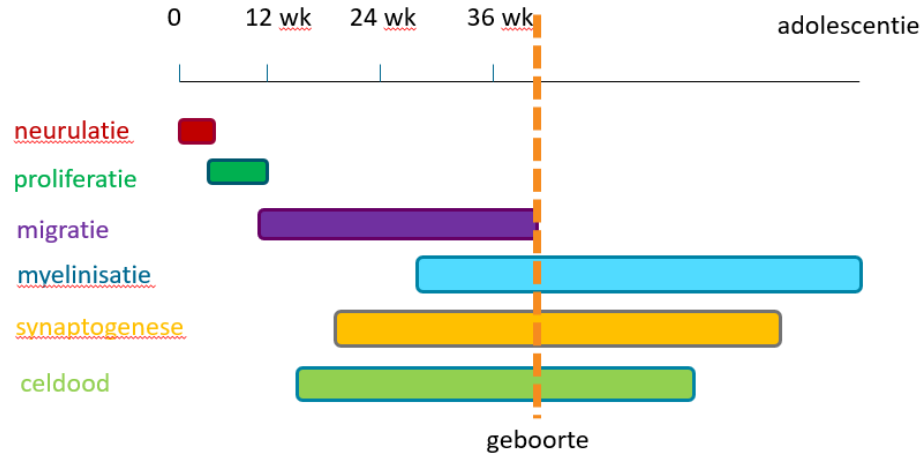
Ontwikkeling van de hersenen



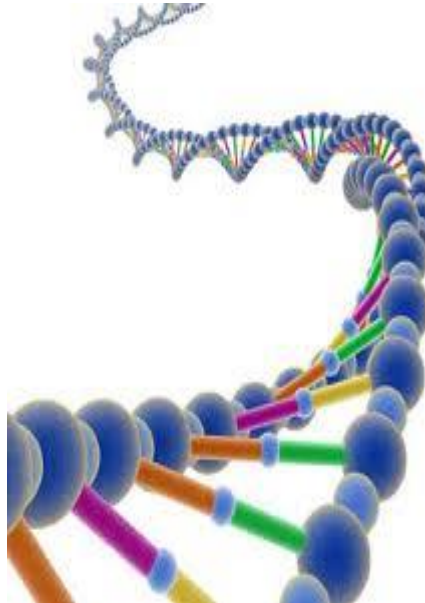
Kinderneurologie.eu



Kritisch periodes



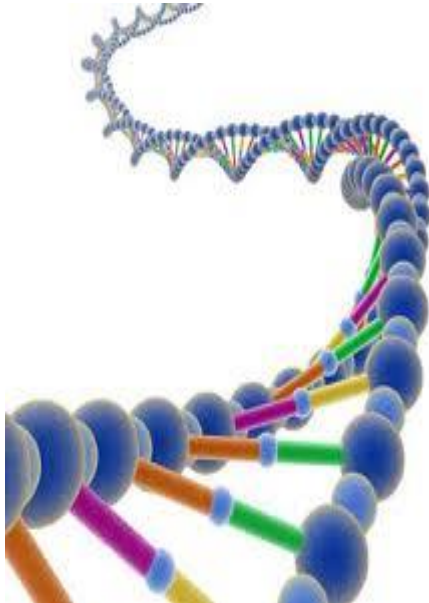
Regulatie ontwikkeling van de hersenen



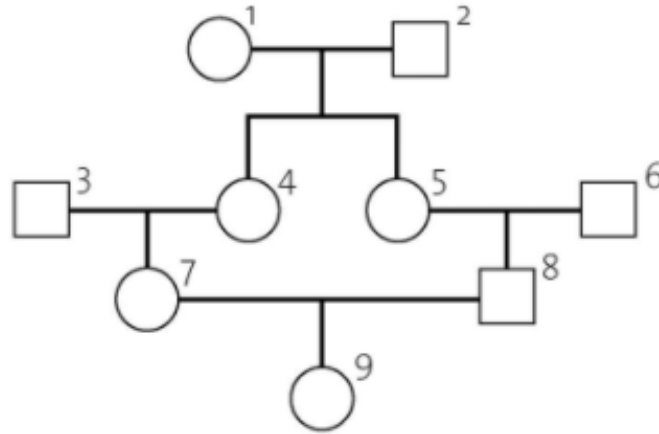
6500 genen komen tot expressie in de hersenen (1/3 van alle genen)



Clues voor een genetische oorzaak



1. Consanguiniteit



2. Familie anamnese

Autosomaal dominante stamboom



- vrouw met de aandoening
- vrouw zonder de aandoening
- man met de aandoening
- man zonder de aandoening



Kinderneurologie.eu



3. Bijzondere uiterlijke kenmerken

syndactylie

hypertelorisme

epicantus

schisis

viervinger handlijn

Afwijkende
oorschelp

polydactylie



Café au lait vlek

hypopigmentatie

afwijkende hoofd grootte



Kijk goed naar de huid !

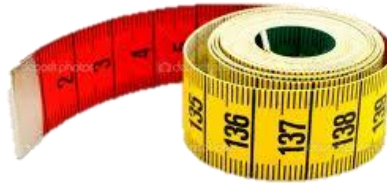


Matijs en Elise 22 maanden

- Matijs verwezen door JGZ vanwege groot hoofd
- Twee-eiige tweeling
- Ontwikkeling goed vooruit
 - Matijs los lopen 20 maanden, Elise 18 maanden
 - Matijs eerste woordjes 20 maanden, Elise 18 maanden
- Familie anamnese:
 - Vader heeft ook groot hoofd, moeder niet
 - Verdere FA geen bijzonderheden



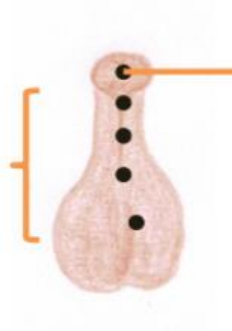
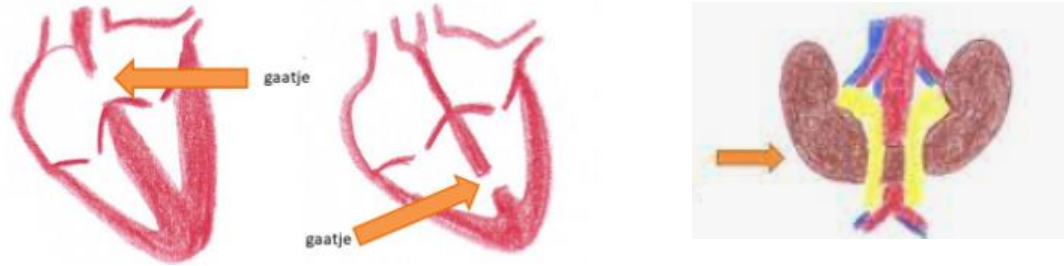
Afwijkende schedelgroei



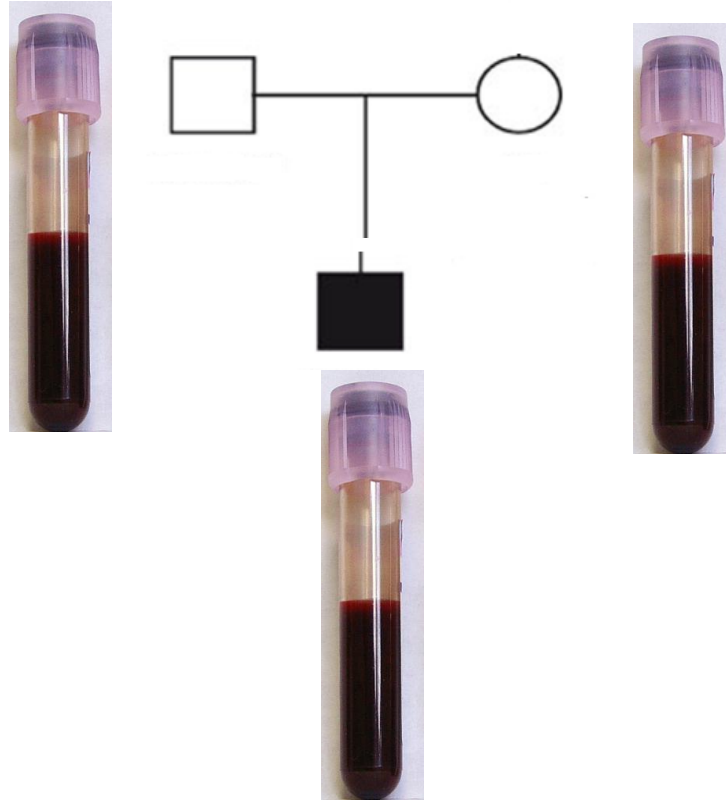
Zowel een te klein als te groot hoofd wijzen
op een stoornis in de aanleg van de hersenen



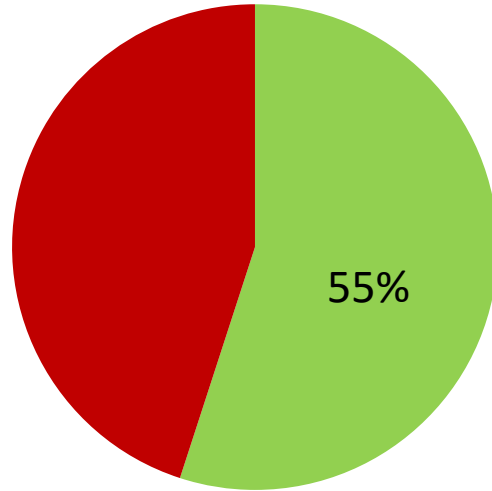
4. Andere aangeboren afwijkingen



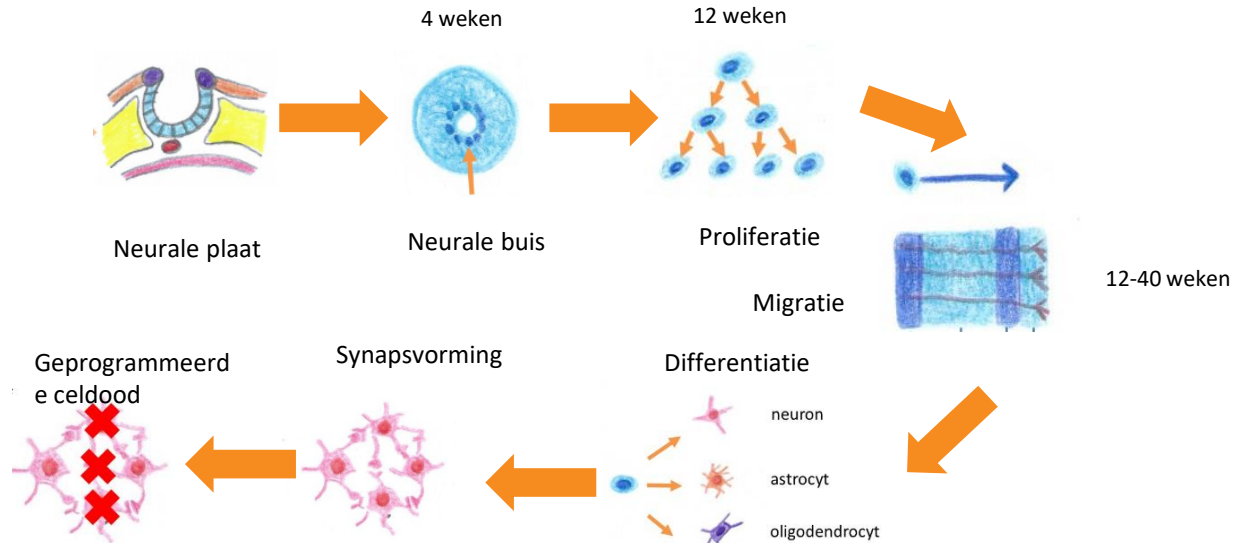
WES/WGS trio analyse



Kans op stellen diagnose bij vermoeden genetische oorzaak anno 2024



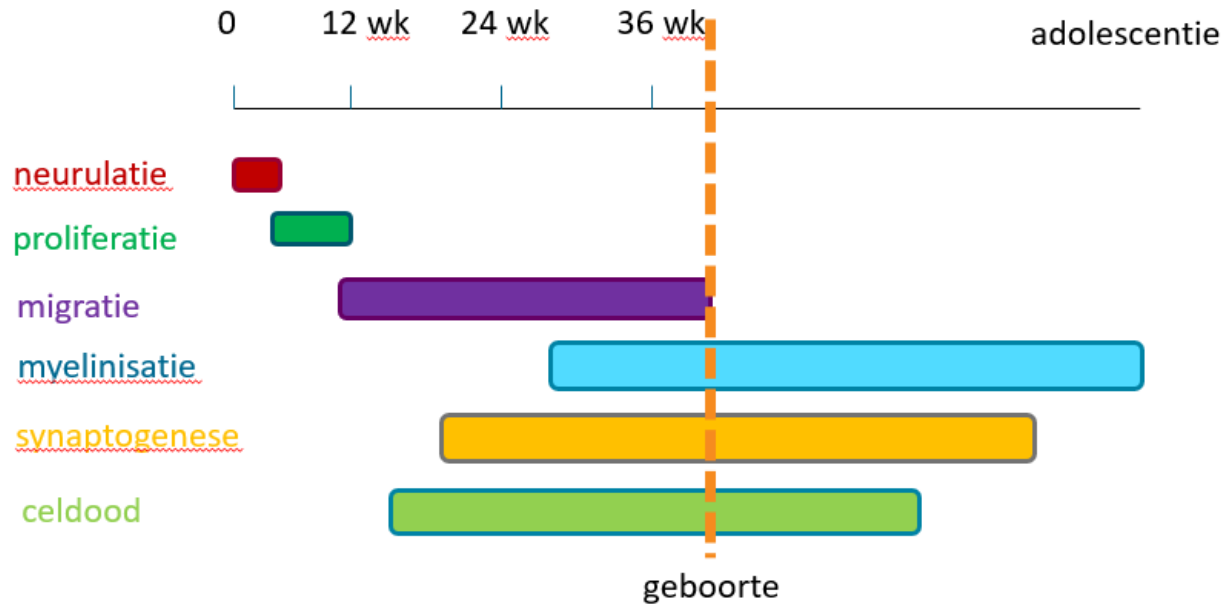
Ontwikkeling van de hersenen



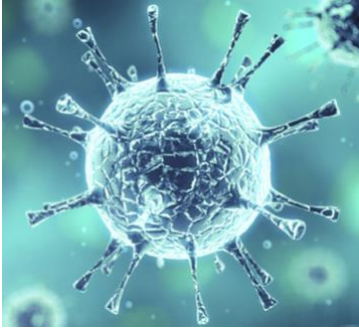
Kinderneurologie.eu



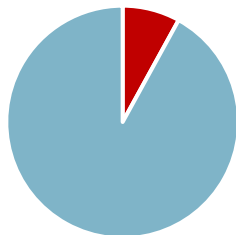
Kritisch periodes



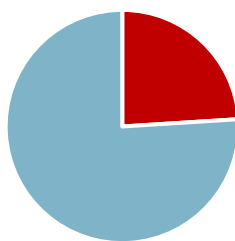
Verworven oorzaak perinataal



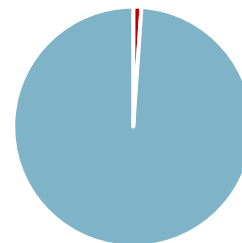
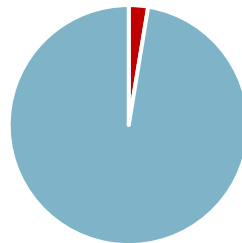
Cijfers



8% zwangeren rookt
24,3% van de partners



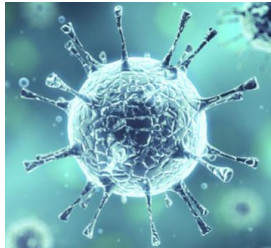
24% zwangeren alcohol voor
weten zwanger te zijn
2,6% na weten zwanger te zijn



1,1% zwangeren
gebruikt drugs

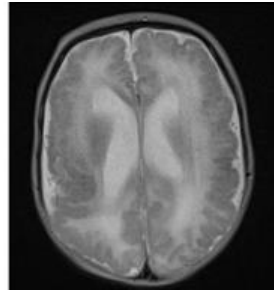
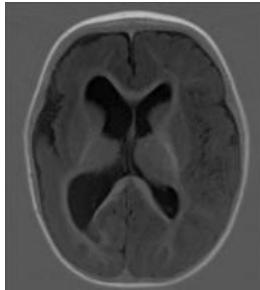
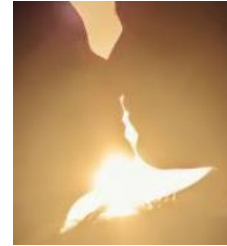


Meest voorkomende congenitale infectie tijdens de zwangerschap?



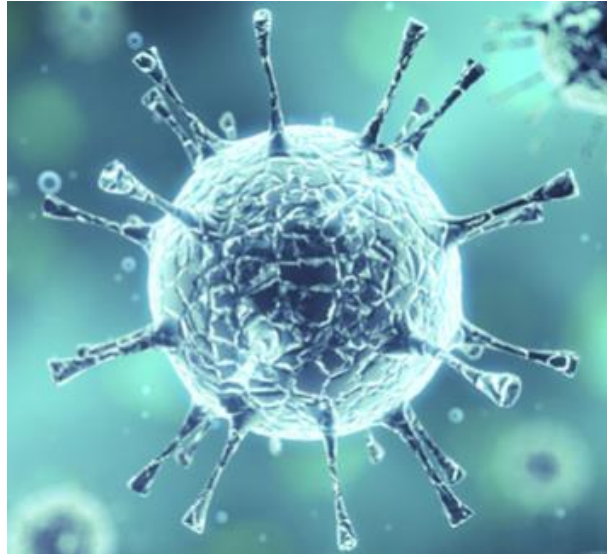
Congenitale CMV-infectie

- 1 op de 200-300 kinderen
- 1:8 krijgt hiervan klachten (1:1600-2400)
- Vergelijk incidentie van Down 1: 5000-10.000

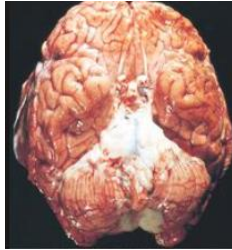


Intra-uteriene infectie

- TORCHES
- TOxoplasmosis
- Rubella
- CMV
- HErpes
- Syphilis



Na de geboorte

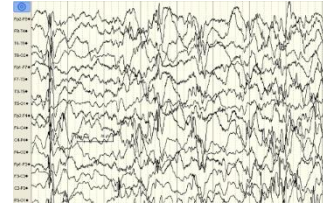


infectie

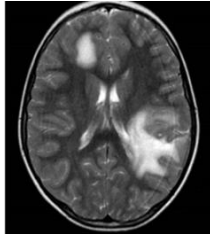


intoxicatie

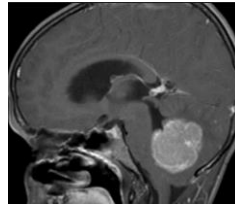
trauma



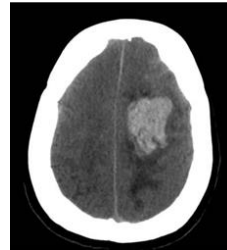
epilepsie



inflammatie



hersentumor



bloeding

hypoxie



Bij verdenking verworven hersenletsel



Nadeel MRI scan: stil liggen



Wat valt op: asymmetrie !

vleugelen
arm



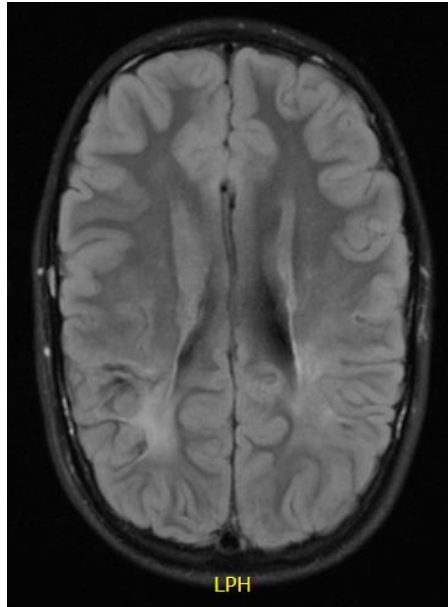
circumductie
been



voorvoetlanding



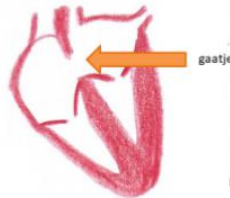
MRI hersenen: periventriculaire malacie (PVL)



Oorzaak globale ontwikkelingsachterstand

Genetisch

- dysmorfe kenmerken
- aangeboren afwijking andere organen
- positieve familieanamnese
- consanguiniteit

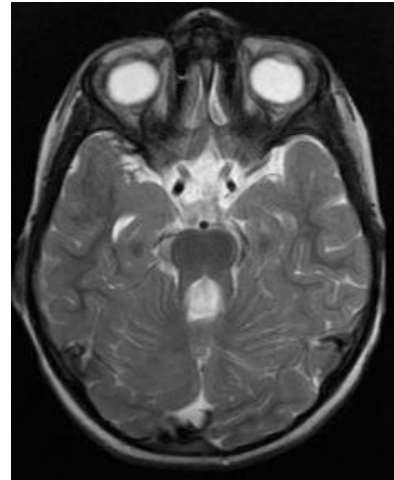
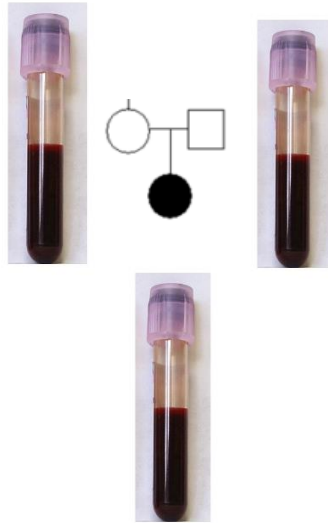


Verworven

- problemen tijdens zwangerschap
- intoxicaties
- moeizame bevalling
- geen dysmorfe kenmerken
- geen afwijkingen andere organen



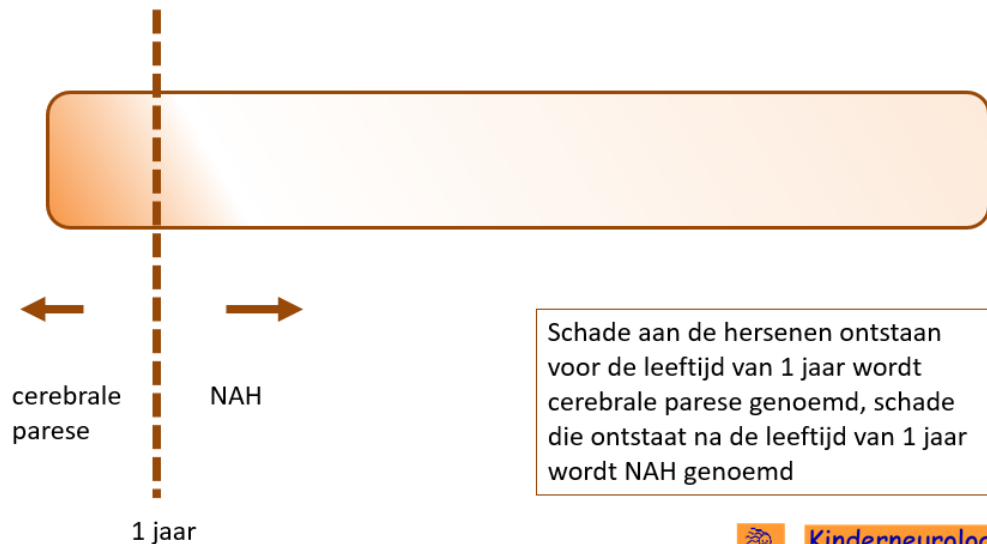
Diagnostiek genetisch versus verworven



**Hoe worden ontwikkelingsproblemen
ontstaan door verworven
hersenschade genoemd?**



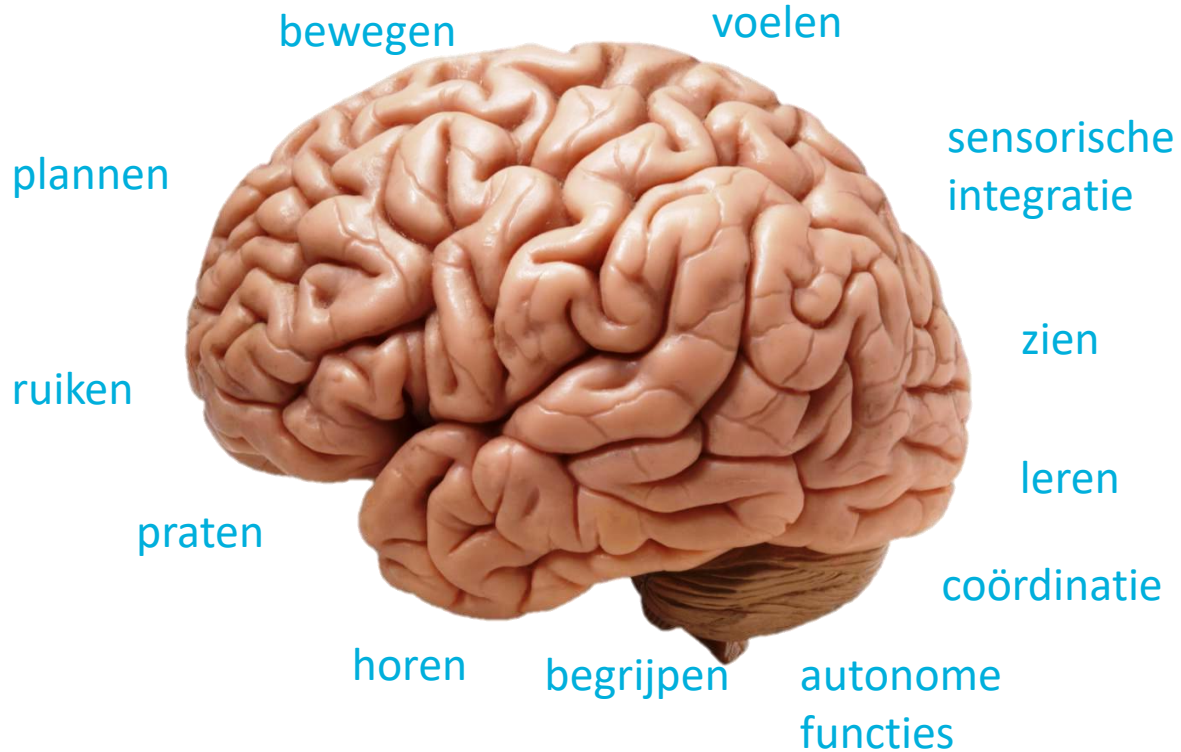
Cerebrale parese en NAH



Kinderneurologie.eu

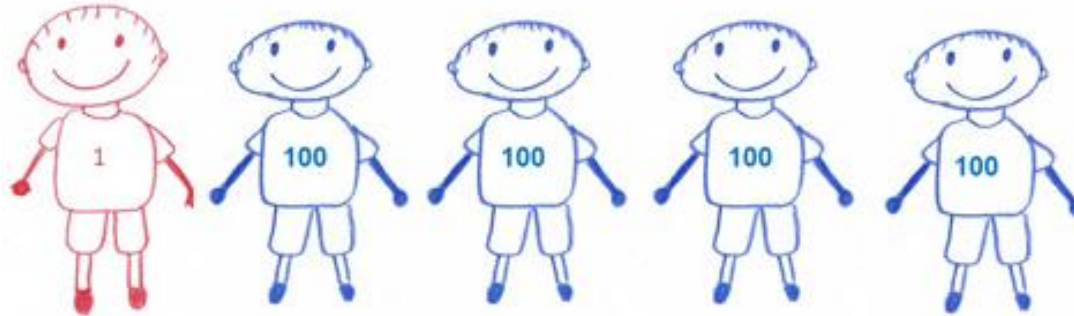


Niet alleen parese.....



Prevalentie CP

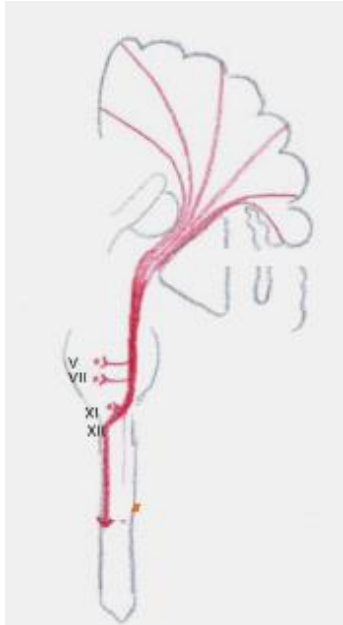
- 1 op 500 kinderen (Wickers 2005)



Cerebrale parese



Piramidebaan syndroom



hypertonie
spasticiteit
adductiestand van de benen (scharen)
circumductie bij lopen
tenenloop
vleugelen van de arm
hand in vuist
vaardigheidsverlies
hyperreflexie
clonus
voetzool reflex volgens babinski



Scharen van de benen



Clonus



Genetische aandoening en bevalling

- Kinderen met een onderliggende genetische aandoening hebben vaker een problematische bevalling !
- Wijs dus ook niet te snel alles toe aan een cerebrale parese !



Hailey

AD 37+2 weken, GG 2500 gram

AS 9/10, geen

voedingsproblemen

Los lopen 24 maanden

Eerste woordjes 30 maanden

Druk gedrag, korte

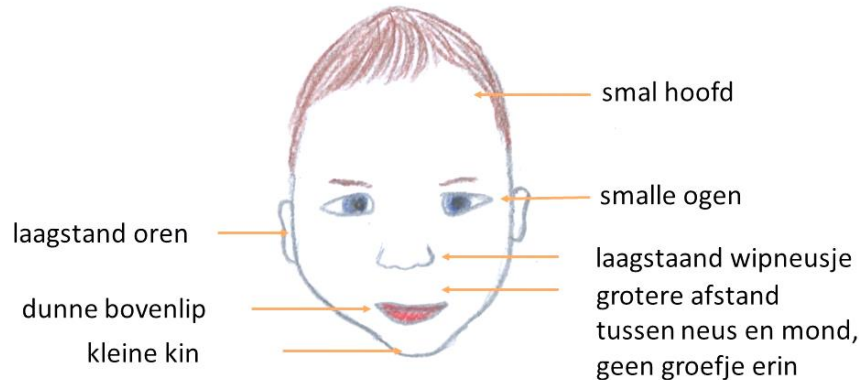
aandachtsboog

FA: geen bijzonderheden

Ouders niet consanguin



Dysmorf is niet altijd genetisch !

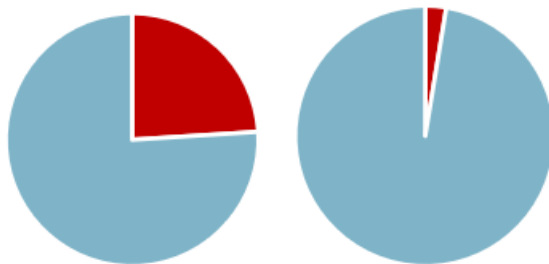


Kinderneurologie.eu



Foetaal alcohol spectrumstoornis

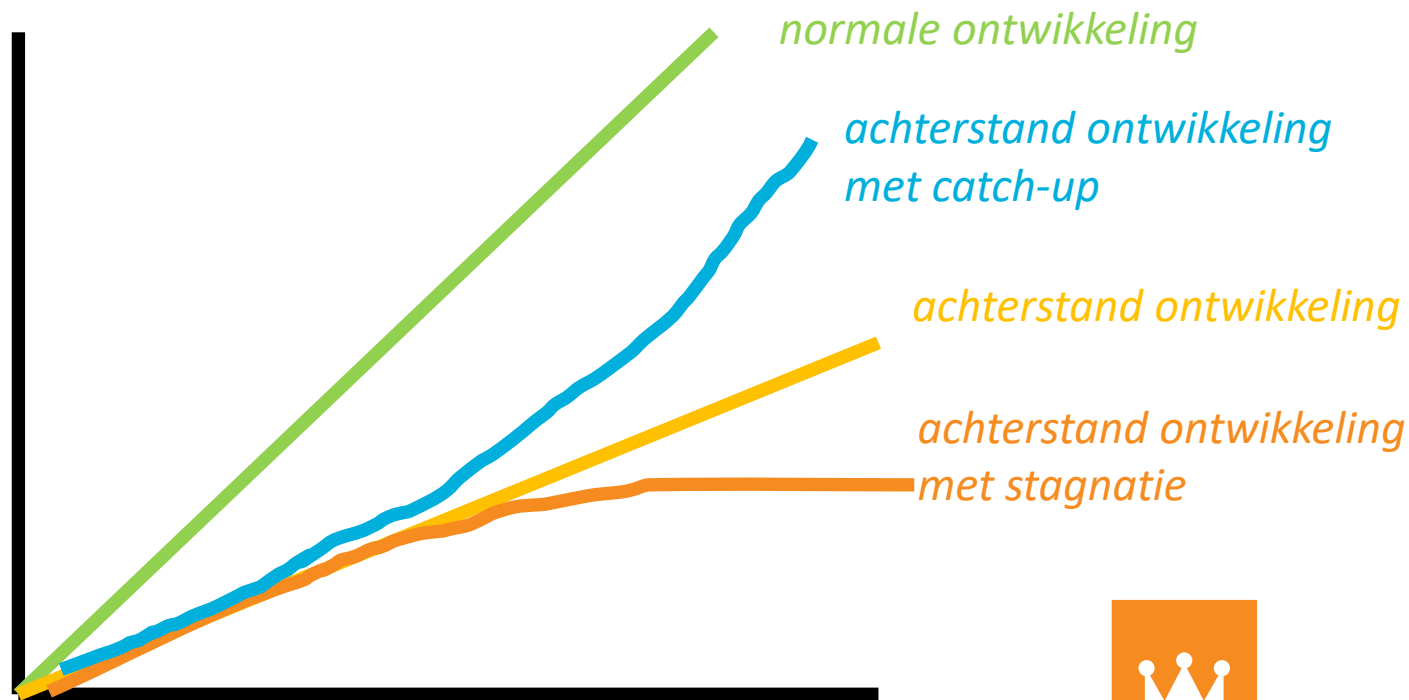




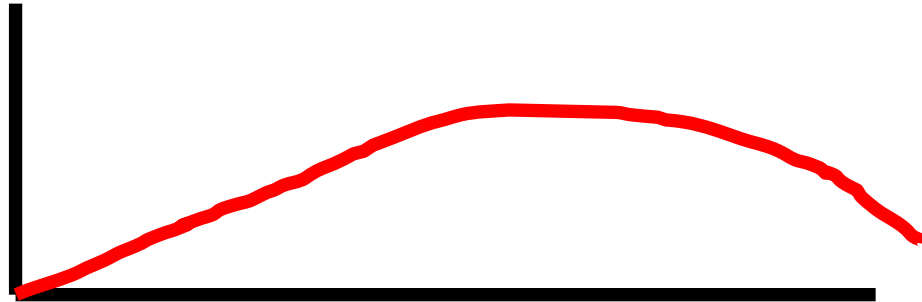
24% zwangeren alcohol voor
weten zwanger te zijn
2,6% na weten zwanger te zijn



Ontwikkelingslijnen

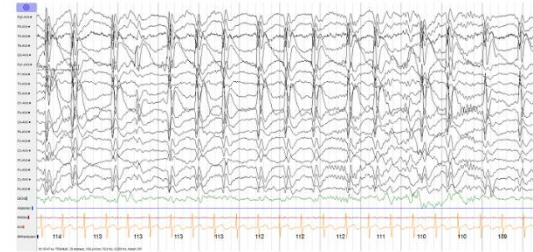
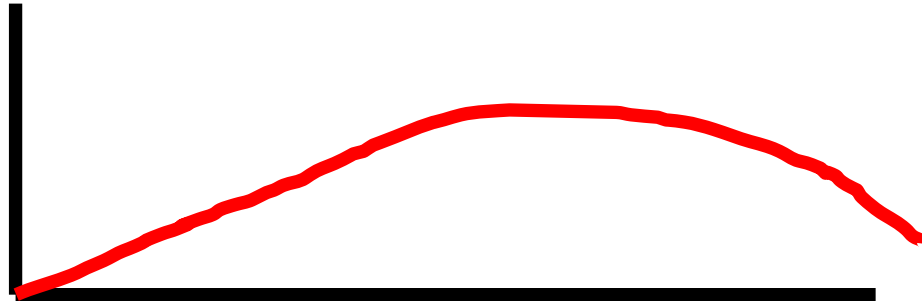


Herken de knik in de ontwikkeling



Verlies van vaardigheden

- Stofwisselingsziekte
- Neurodegeneratieve aandoening
- Hersentumor
- Epilepsie (CSWS-syndroom)
- Auto-immuunziekte



**Herken een ontwikkelingsachterstand
op tijd !**

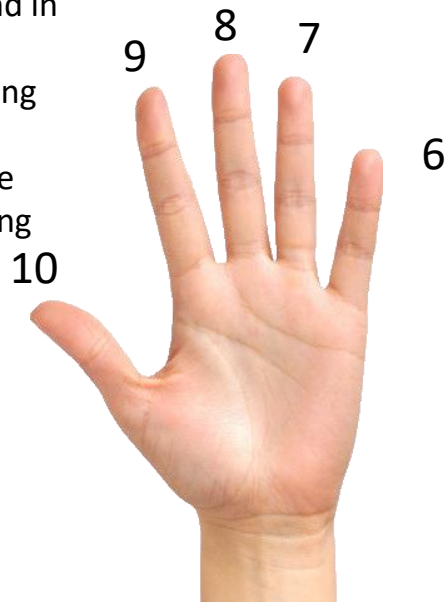


Herken op tijd !

Persisterende
tenenloop

niet lopen
bij 18-24
maanden

Achterstand in
spraaktaal
Ontwikkeling
Sociaal-
emotionele
ontwikkeling



geen
hoofdbalans
bij 6
maanden

niet lachen
48 weken
na de
conceptie



Voordelen vroeg herkennen

- Duidelijkheid voor ouders en behandelaren
- Vroegtijdig ontwikkelingsstimulering
- Erkenning van probleem
- Vermindering onterechte schuldgevoelens
- Betere hechting
- Mogelijkheden contact met ouders zelfde situatie
- Empowerment gezin

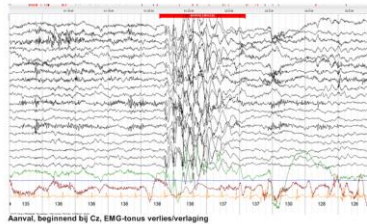
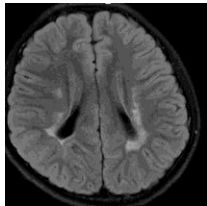
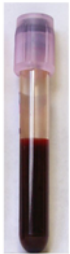


Begeleiding



Wat kan de kinderneuroloog?

- Beoordelen wat de oorzaak is van ontwikkelingsachterstand
- Beoordelen of en welke aanvullende diagnostiek nodig is
- Uitleg geven
- Begeleiding regelen
- Behandelen van epilepsie, slaapstoornissen, bewegingsstoornissen



Uitleg geven

**Kinderneurologie.eu**



Ziektebeelden

Vraag om informatie

Gastenboek

Van A tot en met Z

Praktische links

Contact met ouders

Neurologische woordenlijst

Het DDCH-syndroom

Wat is het DDCH-syndroom?
Het DDCH-syndroom is een syndroom waardoor kinderen, vooral jongens, een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak in combinatie met doofheid en problemen met bewegen.

Hoe wordt het DDCH-syndroom ook wel genoemd?
DDCH staat voor Deafness, Dystonia and Cerebral Hypomyelination. Deafness is het Engelse woord voor doofheid. Dystonia geeft aan dat er problemen met bewegen zijn. Cerebrale Hypomyelination wijst op de afwijking die gevonden worden op de MRI-scan bij kinderen met deze aandoening en die wijst op het onvoldoende aanleggen van een geleidingslaagje rondom de zenuwen in de hersenen.

BCAP31-syndroom
Er zijn ook artsen die het syndroom noemen naar de naam het stukje DNA waar kinderen met dit syndroom een fout hebben. Dit is het BCAP31-gen, vandaar de naam BCAP31-syndroom.

CADD5
Het blijkt dat CADD5 ook veroorzaakt wordt door een fout in het BCAP31-gen. CADD5 staat voor contiguous ABCD1-DXS1375 Deletion Syndrome.

Hoe vaak komt het DDCH-syndroom voor?
Het DDCH-syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het DDCH-syndroom voorkomt bij kinderen. Waarschijnlijk komt deze ziekte minder vaak dan één op de 100.000 mensen voor. Deze aandoening is sinds 2013 bekend als aandoening. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het DDCH-syndroom heeft, de juiste diagnose niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is. Door nieuwe genetische techniek zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom.

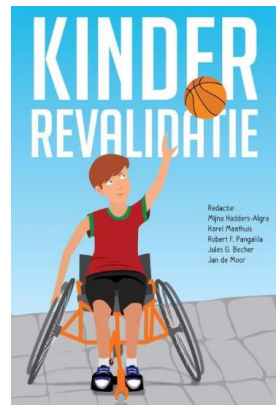
Zeldzame ziekte

- Een zeldzame ziekte is een ziekte die bij minder dan één op de 2000 mensen voorkomt



Regel begeleiding ouders/kind

- Stimuleren ontwikkeling
 - Kinderfysiotherapie /oefentherapie
 - Kinderlogopedie
 - Kinderergotherapie
 - Kinderrevalidatie (vanaf 9 maanden)
- Begeleiding bij gedragsproblemen
 - Orthopedagoog
 - Psycholoog
 - Kinder- en jeugdpsychiatrie
 - AVG-arts
 - Spel/dramatherapie



Wat kun je als ouder zelf doen?

- Besef:



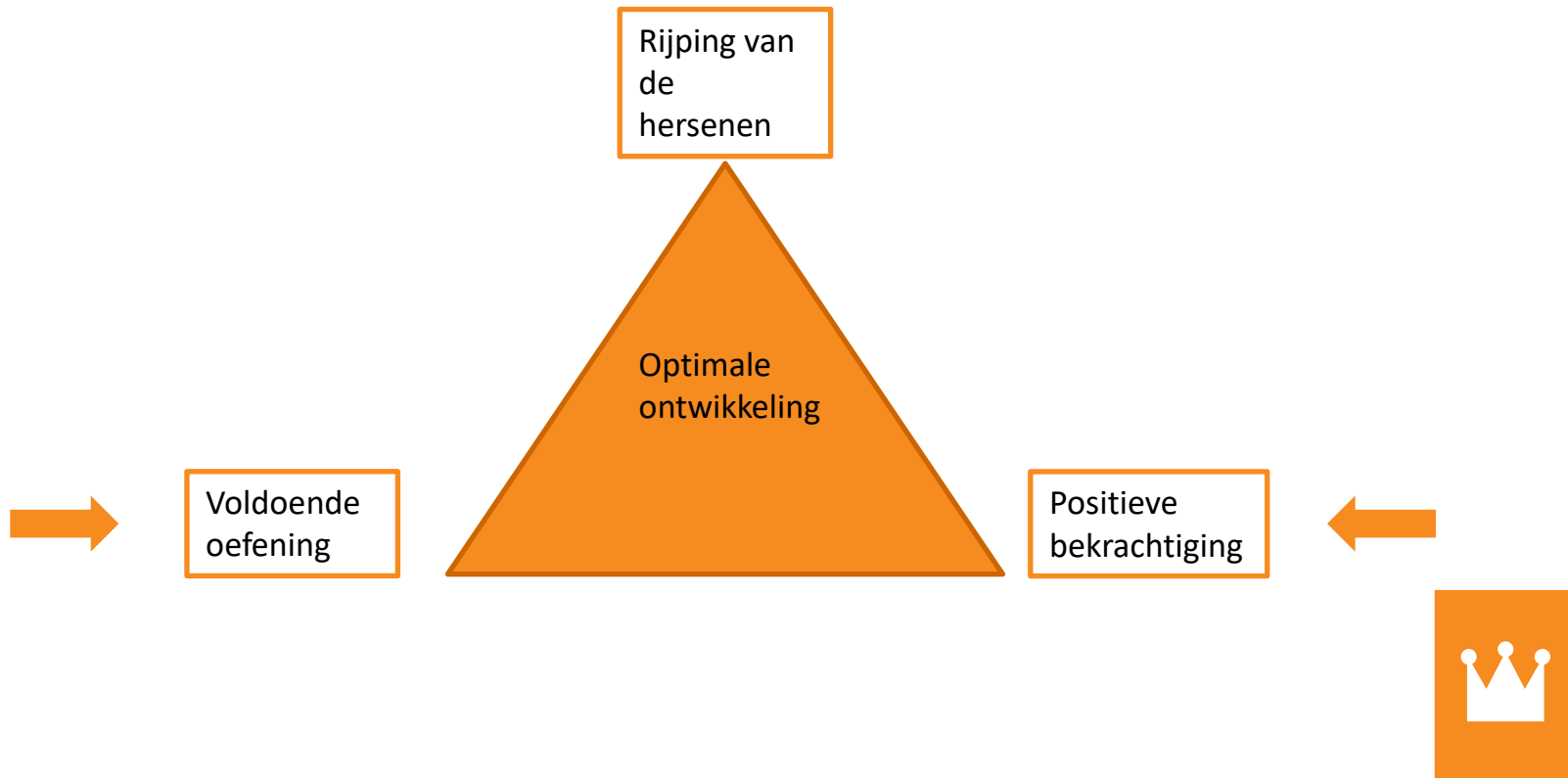
- 1) samen spelen, stoeien, dansen, zingen, kletsen, lachen en/of boekjes lezen is allemaal training voor de hersenen die de ontwikkeling stimuleren, zorg voor ontspanning na inspanning
- 2) je kind laten zijn wie hij/zij is en zich te laten ontwikkelen op zijn of haar eigen tempo met de steun en liefde van jou als ouder is van onschatbare waarde voor de ontwikkeling van je kind
- 3) zorg ook goed voor jezelf en elkaar, om de energie te blijven houden jouw kind te begeleiden



Preventie



Nodig voor normale ontwikkeling



Take to work message

- Vroeg herkennen neurologische aandoening is belangrijk
- Vroeg herkennen is lastiger dan laat herkennen
- Het niet op tijd behalen van mijlpalen kan zorgelijk zijn
- Een ei is geen paasei
- Oorzaak: genetisch (2/3) versus verworven (1/3)
- Twee weten meer dan een: overleg met elkaar !



