



Leidraad voor het beoordelen van cognitieve en gedragsproblemen bij Tubereuze Sclerose Complex

Welk onderzoek, wanneer uit te voeren en welke testen worden aanbevolen

Leidraad TSC

Resultaat van het consensuspanel TSC gedragsleidraad 2005 (Cambridge GB)

Een bewerking voor de Nederlandstalige omgeving door Leonore Kuijpers AVG / Expertiseteam TSC en Gedrag en Hans Ploegmakers, voorzitter STSN

Uitgave STSN (2006)

1. Samenvatting

Tubereuze Sclerose Complex (TSC) is een genetisch bepaalde aandoening gekenmerkt door abnormale groei in een groot aantal organen. In de hersenen kunnen afwijkingen in differentiatie, vermeerdering en migratie van cellen leiden tot neuropsychiatrische beelden, zoals verstandelijke handicap, autisme en ADHD.

Hoewel deze manifestaties niet diagnostisch bepalend zijn voor de aandoening, kunnen de cognitieve en gedragsmatige kenmerken behoorlijk ingrijpend zijn en daarmee een grote zorg voor gezinnen betekenen, terwijl klinische beoordeling en interventie nog maar beperkt voor handen zijn.

Een consensuspanel bij een internationale TSC Hersen- en Gedragsworkshop had als aanbeveling de cognitieve en gedragsmatige profielen van mensen met TSC regelmatig, planmatig en gericht op de problematiek, te beoordelen.

Deze onderzoeken zouden uit moeten gaan van gestandaardiseerde neuropsychologische en gedragsmatige vaardigheden die passen bij de leeftijd en het ontwikkelingsniveau van de te testen persoon. Deze cognitieve en gedragsmatige profielen zouden meegenomen moeten worden bij het vaststellen van wat er aan iemand met TSC aangeboden kan worden op het gebied van leren en van sociale en klinische ondersteuning. Het onderzoeksresultaat zou vastgelegd moeten worden zodat de individuele ontwikkeling in de tijd gevolgd kan worden.

Het verslag gaat achtereenvolgens in op de problematiek gekoppeld aan TSC en op het doel van de aanbevolen onderzoeken en testen en benoemt vervolgens specifieke gebieden waarop de beoordeling zich zou moeten richten.

De leidraad is bedoeld als advies voor deskundigen die de zorg hebben voor TSC patiënten en voor patiënten, ouders en verzorgers wat betreft de stadia waarop beoordeling nodig is.

2. Inleiding

“..... gedragsstoornissen bij TSC worden onvoldoende herkend, gediagnosticeerd en vaak niet behandeld”. Aldus de conclusie van het Panel voor Gedrag en Psychiatrie, Annapolis USA, TSC Consensus Conference 1998.

Tubereuze Sclerose Complex (TSC) is een genetisch bepaalde multisysteem-aandoening, veroorzaakt door mutaties in de tumorsuppressor genen TSC1 of TSC2. Deze kenmerkt zich door abnormale groei in een groot aantal organen, waaronder de huid, de nieren en het centrale zenuwstelsel (CZS). In meer dan tweederde van de gevallen wordt de diagnose gesteld als bij kinderen epileptische aanvallen optreden in het eerste levensjaar. In het CZS worden corticale tubers, subependymale nodules, subependymale reuscelastrocytomen (SEGA) en verspreide grijze en witte stof afwijkingen gezien. Epilepsie is een belangrijke uiting van TSC en daarnaast bestaat een grote diversiteit aan gedragsmatige en neuropsychiatrische beelden, zoals een verstandelijke handicap, specifieke leerproblemen, autismespectrum stoornissen en ADHD.

Hoewel deze neuropsychiatrische verschijnselen geen diagnostische waarde hebben voor de aandoening, hebben de cognitieve en gedragsmatige kenmerken van TSC grote invloed op het persoonlijk functioneren en op de directe omgeving. Het is een wereldwijd fenomeen dat vaak weinig of geen klinische beoordeling of interventie geboden wordt, ondanks het feit dat deze aspecten kunnen leiden tot behoorlijke problemen in het dagelijks leven en dat de ontwikkeling op het gebied van leren en werken verstoord wordt.

In 1998 werd, volgend op een consensusvergadering in Annapolis USA, een klinische leidraad opgesteld voor het stellen van de diagnose en de beoordeling van mensen met TSC. Deze leidraad bevat gericht advies op het gebied van cognitieve en gedragsmatige evaluaties. “Ontwikkelingsneurologisch testen” werd aanbevolen bij het stellen van de diagnose en bij het begin van de schoolperiode.

Er werden echter geen specifieke aanwijzingen gegeven welke gedragsmatige en cognitieve aspecten beoordeeld moesten worden en er werden geen aanbevelingen gedaan om en wanneer gedragsmatige en cognitieve beoordelingen te herhalen.

Sinds de consensusconferentie in 1998 zijn er belangrijke vorderingen gemaakt in het ontleden van cognitieve en gedragsprofielen van kinderen en volwassenen met TSC. Met financiële steun en goedkeuring van de Tuberous Sclerosis Association (GB) en de Tuberous Sclerosis Alliance (USA), werd een consensus conferentie georgani-

seerd in 2003 in Cambridge (GB) met als doel het opstellen van een leidraad voor het beoordelen van cognitie en gedrag bij personen met TSC, geïntegreerd met up-to-date resultaten uit wetenschappelijke studies.

Het expertpanel werd gevormd door kinder- en jeugdpsychiaters, neuropsychologen, klinische en onderzoekspsychologen, kinderneurologen, mensen uit het bijzonder onderwijs en andere onderzoekers, bekend met de klinische aspecten van TSC. Daarnaast namen ook ouders, verzorgers en TSC patiënten deel.

Vanuit Nederland en de Stichting Tubereuze Sclerose Nederland (STSN) droegen Johan Mulder en Arni Hubbeling bij aan deze bijeenkomst. Voordien deden zij vanuit de Werkgroep Gedrag van de STSN in Nederland onderzoek naar de gedragsaspecten bij TSC. De neerslag hiervan is gepubliceerd in 'De complexiteit van Tubereuze Sclerose' (STSN, 2000). Zie ook 'Wat is TSC?', hoofdstuk 3 (STSN, 2004). Voor meer informatie: zie www.stsn.nl.

De notitie vat in twee delen de consensusleidraad samen, zoals die is samengesteld door het panel.

- Als eerste worden vaak voorkomende cognitieve en gedragsmatige problemen behorend bij TSC geschetst en toegelicht om vervolgens een raamwerk te bouwen en achtergronden te geven voor de uiteindelijke consensus van het expertpanel. Voor gedetailleerde informatie, zie Journal of European Child and Adolescent Psychiatry: de Vries P, Humphrey A, McCartney D, Prather P, Bolton P, Hunt A; Consensus clinical guidelines for the assessment of cognitive and behavioural problems in Tuberous Sclerosis; 14(4): 183-90.
- Als tweede worden de consensusaanbevelingen voor de beoordeling gegeven. Daarbij wordt een advies gegeven voor het onderzoek per ontwikkelingsniveau en leeftijdsgroep. Ook worden de doelen van de beoordeling op deze leeftijden en de specifieke gebieden beschreven.

De leidraad die hier gepresenteerd wordt is uiteindelijk een consensus van de mening van diverse experts, gebaseerd op de best beschikbare onderzoeksbewijzen in het werkveld. Alle representatieve publicaties die betrekking hadden op cognitie en gedrag bij TSC werden gebruikt voor het opstellen van deze leidraad. Deze bevatten schriftelijke enquêtes, bevolkingsonderzoeken en allerlei studies.

Minder goed beschikbaar en niet gepubliceerd onderzoek, zoals samenvattingen van congressen en promotieonderzoek werd eveneens gebruikt waar dit geschikt werd gevonden. In tegenstelling tot bij andere syndromen, zoals het syndroom van Down of het fragiele X syndroom, is er tot nu toe weinig systematisch onderzoek gedaan naar een groot deel van de aspecten van cognitie en gedrag bij TSC. Daarom werd er door het panel bij het afwegen van de klinische leidraad ook gebruik gemaakt van mondelinge informatie indien deze geschikt gevonden werd.

De leidraad is bedoeld als advies voor deskundigen die de zorg hebben voor TSC patiënten en als gids voor patiënten, ouders en verzorgers wat betreft de stadia waarop beoordeling nodig is.

3. Cognitieve en gedragsmatige moeilijkheden bij TSC

Tubereuze Sclerose Complex (TSC) gaat gepaard met diverse afwijkende mentale en cognitieve kenmerken bij mensen met en zonder verstandelijke handicap, zoals beschreven in diverse studies. Tabel 1 vat deze problemen samen. De diverse gedragsmatige problemen bestaan o.a. uit slaapproblemen, agressief gedrag, specifieke fobieën, zelfverwonding, driftbuien, depressieve stemmingen en angststoornissen. In het bijzonder is er overtuigend bewijs voor het vaak voorkomen van ADHD, autisme en autisme spectrumstoornissen en een complex samengaan van ontwikkelingsstoornissen. Zoals bij de fysieke symptomen van TSC is ook hier sprake van een grote variatie in deze verschijnselen bij patiënten, zelfs bij eenzelfde tweelingen. Ontwikkelingsstoornissen, sociaal onaangepast gedrag en storend gedrag staan op de voorgrond bij kinderen en adolescenten. Bij volwassenen worden vaak angststoornissen en depressies gezien. Er zijn gevallen beschreven van manieën en psychotische beelden, maar hiervan zijn geen recente, systematische gegevens aanwezig.

Belangrijk onderzoeksbewijs heeft de kennis over waarschijnlijke cognitieve profielen van patiënten met TSC de laatste jaren uitgebreid.

- Intellectuele vermogens lijken een tweedeling te laten zien in normaal of licht tot zwaar verstandelijk gehandicapt. Dit werd gezien in een epidemiologische studie, waarbij 55% van de populatie met TSC een normaal IQ (>80) had, terwijl ongeveer 30% een ernstige tot diep verstandelijke handicap had (IQ<21).
- Een longitudinale studie van de vroege cognitieve ontwikkeling in een klinische setting voor jonge kinderen met TSC liet zien dat verstandelijke tekortkomingen veelvuldig aanwezig zijn op de leeftijd van 1 jaar en dat deze onveranderd en blijvend zijn, in zoverre dat de kinderen geen tekenen van een inhaalproces lieten zien bij 30 maanden.
- Bij een aantal kinderen met TSC kan er een correlatie bestaan tussen het ontwikkelingsniveau en de ernst van de epileptische aanvallen en de beheersbaarheid daarvan.
- Kinderen met intellectuele beschadigingen hebben een grotere kans op autisme spectrumstoornissen of storend gedrag, maar noch verstandelijke handicap noch epilepsie zijn noodzakelijk of voldoende om het meer dan gemiddeld aanwezig zijn van deze gedragsstoornissen te verklaren.
- Er is een hoge prevalentie van een duidelijke taalachterstand, zelfs bij kinderen met een normale intelligentie.
- Onder kinderen en volwassenen met TSC met een normale intelligentie, bestaat toenemend bewijs van specifieke cognitieve tekortkomingen wat betreft concentratie en prestatiegerichte vaardigheden. Zelfs als kinderen en volwassenen met TSC niet aan de diagnosecriteria van ADHD voldoen (zoals impulsiviteit en hyperactiviteit), is er toenemend bewijs dat zij specifieke aandachtstekorten en verminderd doelgericht gedrag, verbonden aan uitvoerende gedragsprocessen, kunnen vertonen.
- Individuen met tekortkomingen in uitvoerende processen voeren taken die planning, organisatie, monitoring of oordeelsvorming vereisen, mogelijk inefficiënt uit, of zijn daar soms geheel niet toe in staat .
- Er is bewijs dat het geheugen ook beschadigd kan zijn bij volwassenen met normale intelligentie die TSC hebben, met name bij het terughalen van gecodeerde herinneringen.
- Tot nu toe zijn er nog geen systematische onderzoeken naar school- en werkprestaties bekend. Leden van het panel vanuit de patiëntenorganisaties beschreven echter duidelijke problemen in de schoolse vaardigheden, zoals lezen, schrijven en rekenen.
- Er waren ook verslagen waarin problemen beschreven waren van volwassenen met problemen in de werksfeer, zoals het krijgen van een baan of loopbaan en de vaardigheid om gecompliceerdere taken uit te voeren op de werkplek.
- Deskundigen en verzorgers melden een gebrek aan zelfvertrouwen, de grote last en stress voor het gezin en de angst voor vervreemding van verwanten, relaties en vrienden.
- Op sommige terreinen worden problemen beschreven bij het verkrijgen van adequate ondersteuning door instanties, zoals onderwijs, sociale diensten, werkers in de gezondheidszorg en verzekeringsmaatschappijen, door gebrek aan begrip voor de problemen die specifiek behoren bij TSC, vastgesteld door onderzoek.

Tabel 1: Cognitieve en gedragsproblemen tengevolge van TSC.

<p>Cognitie:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Globale cognitieve beperkingen: verstandelijke handicap/ leerproblemen • Specifieke cognitieve beperkingen: <ul style="list-style-type: none"> > Sociale/ communicatieve beperkingen > Taalproblemen > Aandachtstekorten (selectieve aandacht, vasthouden van aandacht, overgangen) > Beperking in uitvoering van taken (planning, vervolgen, doorzetten) > Geheugenstoornissen > Motorische beperkingen (fijne en grove motoriek, bewegingsstoornissen)
--

Gedrag:

- > Autisme, Asperger en andere autistisch spectrum stoornissen
- > ADHD en verwante aandoeningen
- > Agressie, woede uitbarstingen en driftbuien
- > Negativisme (tijdelijke weerstand tegen verandering)
- > Emotionele labiliteit
- > Depressieve stoornissen
- > Angststoornissen
- > Slaapstoornissen
- > Epilepsiegebonden psychotische stoornissen

4. Consensus klinische leidraad voor het beoordelen van cognitieve en gedragsproblemen bij TSC

Onderzoek heeft uitgewezen dat TSC een hersenaandoening is waarbij vaak cognitieve en gedragsmatige problemen voorkomen. Sommige van deze problemen, zoals autisme spectrumstoornissen of ADHD, hebben duidelijke sociale consequenties en vereisen meestal veel en intensieve ondersteuning. Andere, zoals aandachtsstoornissen of geheugenproblemen, kunnen makkelijk over het hoofd gezien worden bij een kind met een normale intelligentie.

Onderzoek op dit gebied heeft laten zien dat ernstige problemen kunnen ontstaan als deze aanleg niet tijdig herkend en behandeld wordt. Bij het iets doen met deze bevindingen is het belangrijk te weten of deze problemen al dan niet aanwezig zijn bij ieder individu met TSC.

Het doen van gedetailleerd en op de problematiek bij TSC toegespitst onderzoek, regelmatig en op de juiste momenten, kan een kind daadwerkelijk helpen door het zonedig vanaf het begin een individueel ondersteunend programma te bieden. Het kan immers nooit een goede zaak zijn het kind of de volwassene zonder de vinger aan de pols te houden maar in een situatie terecht te laten komen, waarin deze faalt en pas hierna te testen en hulp te bieden.

Deze preventieve benadering zal de kansen op succes vergroten en het risico van extra complicaties verminderen. Het zal niet alleen dure en langdurige interventies voorkomen als een probleem zich heeft aangediend, maar zal ook een emotioneel trauma ten gevolge van falen bij het kind of de volwassene voorkomen.

Consensus aanbeveling 1

Beoordeel regelmatig de cognitieve en gedragsmatige ontwikkeling om zodoende het ontstaan van problemen te herkennen en te behandelen, en om een aanvangssituatie vast te leggen zodat elke verandering in het ontwikkelingstraject geëvalueerd kan worden.

De cognitieve en gedragsprofielen van kinderen, adolescenten en volwassenen met TSC zouden regelmatig beoordeeld moeten worden, op een goed omschreven manier, waarbij rekening gehouden wordt met de veelzijdigheid van problemen bij deze aandoening. Beoordeling zou moeten worden aangepast aan het ontstaan van problemen van elk individu en zou uitgevoerd moeten worden op de aanbevolen leeftijden, om problemen te kunnen ontdekken en aan te pakken op het moment dat ze ontstaan. Dit liever dan nadat ze zich manifesteren als afwijkingen in ontwikkeling en aanpassing.

De vroege beoordeling tot aan de schoolleeftijd zou als routine uitgevoerd moeten worden om afwijkingen op het gebied van ontwikkeling en gedrag te herkennen, die anders moeilijk te ontdekken zijn bij jonge kinderen en om uitgangswaarden vast te stellen, van waaruit toekomstige veranderingen beoordeeld kunnen worden.

Op iedere leeftijd kan het nodig zijn de aanbevolen beoordeling aan te vullen met verder onderzoek als nieuwe klinische bevindingen optreden. Bij de onderzoeken zouden neuropsychologische en gedragsbeoordelende instrumenten gebruikt moeten worden die behoren bij het ontwikkelingsniveau van de te testen persoon en deze resultaten zouden moeten worden geïnterpreteerd binnen het bredere medische beeld.

Het zal niet nodig of passend zijn om ieder probleemgebied bij ieder individu op elke leeftijd te testen. Waar bijvoorbeeld globale cognitieve, motorische en taalontwikkeling bij baby's en jonge kinderen erg belangrijk is, zullen emotionele problemen en vaardigheden bij zelfstandig wonen meer relevant zijn bij adolescenten en volwassenen. Het beoordelen van de diverse gebieden zal door verschillende deskundigen moeten worden gedaan, zoals kinderartsen, logopedisten, (kinder)psychologen of -psychiaters.

Cognitieve en gedragsprofielen zouden door een multidisciplinair team opgenomen moeten worden in een zorgplan voor de patiënt met TSC om zo een strategie te kunnen beschrijven op het gebied van leren en ontwikkelen, het sociale leven en de medische zorg. Informatie die uit deze beoordelingen komt, moet zorgvuldig vastgelegd worden om de ontwikkeling van de persoon met TSC inzichtelijk te maken.

Consensus aanbeveling 2

Voer een uitgebreide beoordeling uit als reactie op veranderingen in cognitieve ontwikkeling en gedrag, om de onderliggende oorzaken van neuropsychologische veranderingen vast te stellen en te behandelen.

Veranderingen in gedrag (bijvoorbeeld toegenomen agressie, het zich terugtrekken of een verandering in het slaappatroon), teruggang in ontwikkeling (bijvoorbeeld verlies van taal- of motorische vaardigheden), verslechtering van vaardigheden op het gebied van school of werk of wijzigingen in lichamelijke symptomen (bijvoorbeeld veranderingen in insulden, visus) dienen altijd te worden beoordeeld en op afdoende wijze onderzocht.

Achteruitgang en verslechtering van functionele vermogens zijn niet karakteristiek voor de aandoening, maar kunnen het resultaat zijn van een reeks biologische, psychologische en sociale factoren, zoals insulden, pijn, nierfalen, medicatie, begin van een psychiatrische aandoening of veranderingen in de dagelijkse bezigheden of omgeving van het individu met ernstige leerproblemen.

Bij een kleine doch significante minderheid van personen kunnen zich subependymale reuscelastrocytomen (SEGAS) ontwikkelen waarbij zich complicaties voordoen, hetzij doordat ze het omliggend hersenweefsel binnendringen, hetzij doordat ze een blokkade van de doorstroming van hersenvloeistof in het foramen van Monro veroorzaken. Er zal dan sprake zijn van een verhoogde hersendruk. In zulke omstandigheden kan er sprake zijn van een daarmee gepaard gaande achteruitgang in gedrag en intellectuele vermogens, of mogelijk het opkomen van specifieke cognitieve beschadigingen.

Onderzoeken dienen daarom een uitgebreide fysieke en neurologische beoordeling, functionele gedragsanalyse en neuropsychologische evaluatie te omvatten, alsmede passende speciale onderzoeken zoals bloedchemisch profiel, EEG en MRI.

Consensus klinische leidraad

De consensus klinische leidraad voor routinematige cognitieve en gedragsmatige beoordelingen staat weergegeven in tabel 2. De leidraad beveelt beoordelingen in vastgestelde periodes aan. Voor elk beoordelingsperiode is de leeftijdsgroep waarvoor deze beoordeling moet worden uitgevoerd, gegeven. Het algemene doel van de beoordeling is benoemd. Voor iedere periode zijn ook de specifieke aandachtspunten weergegeven. Zelfs indien het beoordelingsresultaat binnen normale grenzen valt, dient een herbeoordeling plaats te vinden in de volgende aanbevolen periode, op het moment dat de persoon in een nieuwe fase van de opleiding of sociale omgeving terecht komt. Elk subtiel tekort dient geregistreerd te worden en moet mee genomen worden door opvoeders, familie en andere relevante professionals, indien er zich problemen voordoen.

Tabel 2: Consensusleidraad voor cognitief en gedragsonderzoek bij Tubereuze Sclerose Complex. De tabel laat de reguliere tijdstippen voor onderzoek zien voor alle mensen met TSC.

Periode van onderzoek	Onderzoeksdoel	Onderzoeksgebied	Specifieke TSC aandacht	Gedrag- en leerproblematiek bij TSC
Bij diagnose TSC	Eerste beoordeling van cognitief en gedragsmatig profiel.	Zoals beschreven bij bijbehorende leeftijd.	----	----
Baby 0-12 maanden	Nulmeting als basis voor regelmatige ontwikkelingscontrole.	Globaal gestandaardiseerde beoordeling van kindontwikkeling.	Effect van aanvang epilepsie en behandeling op de ontwikkeling.	----
Peuter 1-3 jaar	Het herkennen van vroege ontwikkelingsachterstand of -stoornissen.	Globale cognitieve mogelijkheden en aanpassingsgedrag. Specifieke vaardigheden: grove en fijne motoriek, sociale vaardigheden.	Kwaliteit van oogcontact, gedeelde aandacht, wederkerigheid.	Autisme en autisme spectrum stoornissen. Ernstige agressieve aanvallen. Ernstige slaapproblemen.
Kleuter 3-6 jaar	Evaluatie van cognitief en gedragsmatig profiel om het bieden van de juiste opvoedingsprogramma's te verzekeren.	Globale cognitieve mogelijkheden. Specifieke cognitieve vaardigheden: taalbegrip en taalgebruik, sociale vaardigheden, concentratie-vermogen, prestatievermogen, ruimtelijk inzicht, motorische vaardigheden	Disharmonisch profiel van vaardigheden. Zwak taalgebruik. Zwakke wederkerigheid en interactie met leeftijdgenoten. Slechte regulering van zichzelf voordoen en van prikkels. Slechte bilaterale coördinatie.	Autisme en autisme spectrum stoornissen. ADHD en verwante aandoeningen. Automutilatie.

Jong schoolkind 6-8 jaar	Volgen van de mogelijkheden van het kind om educatieve vorderingen te maken.	Globale cognitieve mogelijkheden. Specifieke cognitieve vaardigheden: taalbegrip en taalgebruik, sociale vaardigheden, geheugen, concentratievermogen, prestatievermogen, ruimtelijk inzicht, motorische vaardigheden.	Optimaal moment om nullijn te bepalen ter beoordeling of specifieke cognitieve vaardigheden en schoolse vaardigheden overeenkomen met globale intelligentie. Zwak taalgebruik en vermogen om op woorden te komen. Problemen met uit het hoofd leren. Selectieve concentratie, aandachtsstoornis.	Specifieke leerproblemen (lezen, schrijven en rekenen). ADHD en verwante aandoeningen. Problemen met leeftijdgenoten. Agressief gedrag.
Ouder schoolkind 9-12 jaar	Totale beoordeling van de mogelijkheden van het kind, specifieke leer- en gedragsproblemen als voorbereiding op het vervolgonderwijs.	Globale cognitieve mogelijkheden. Specifieke cognitieve vaardigheden: taalbegrip en taalgebruik, sociale vaardigheden, geheugen, concentratievermogen, prestatievermogen.	Subtiele beperkingen in sociale vaardigheden, ongebruikelijke interesses. Slecht korte termijn geheugen en periodiek geheugen. Problemen in planning, organisatie en meervoudige taken.	Syndroom van Asperger. Problemen met leeftijdgenoten. Specifieke leerproblemen (lezen, schrijven en rekenen).
Adolescent 13-17 jaar	Bepalen van individuele behoeften en ondersteuning die nodig zijn in de stap naar volwassenheid.	Globale cognitieve mogelijkheden. Specifieke cognitieve vaardigheden: concentratievermogen, prestatievermogen. Beroepskeuze met sterke/zwakte analyse. Aanpassingsvermogen en praktische vaardigheden.	Zwakke oordeelvorming, besluitvorming.	Depressieve stoornissen. Angststoornissen. Epilepsie gerelateerde psychotische stoornissen.
Volwassen 18+	Nieuw gediagnosticeerde volwassene: beoordeling van cognitief en gedragsmatig profiel. Bepalen van biopsychosociale behoeften.	Globale cognitieve mogelijkheden. Specifieke cognitieve vaardigheden: concentratievermogen, prestatievermogen, geheugen.	Problemen met integratie. Zwak korte termijn geheugen en periodiek geheugen.	Depressieve stoornissen. Angststoornissen. Epilepsie gerelateerde psychotische stoornissen.
Volwassen (follow-up) 18++	Volgen van het ontstaan van psychiatrische problematiek of veranderingen in bestaande cognitieve en gedragsmatige problemen.	Afhankelijke volwassenen: jaarlijkse evaluatie van sociale zorg en ondersteuning. Onafhankelijke volwassenen: beroepskeuze- advies, erfelijkheidsadvies, indien nodig onderzoek als problemen ontstaan.	Schenk bijzondere aandacht aan veranderingen in cognitieve vaardigheden of gedrag. Schenk bijzondere aandacht aan veranderingen in cognitieve vaardigheden, werkhouding of gedrag.	Depressieve stoornissen. Angststoornissen. Epilepsie gerelateerde psychotisch stoornissen.

Neuropsychologische testen

Het is bekend dat een breed spectrum aan neuropsychologische testen in verschillende landen in gebruik is, dat sommige daarvan routine zijn voor of tijdens de schoolperiode en dat andere testen meer gespecialiseerde instrumenten zijn, die afgeleid zijn van onderzoeksstudies. Er zijn dus geen specifieke testen voorgeschreven om speciale cognitieve gebieden te onderzoeken, omdat deze zullen afhangen van plaatselijke bronnen en voorkeuren. De potentiële probleemgebieden zullen echter niet verschillen en het is belangrijk dat deze gebieden adequaat worden beoordeeld. De Engelse Tuberous Sclerosis Association (www.tuberous-sclerosis.org) en de Amerikaanse Tuberous Sclerosis Alliance (www.tsalliance.org) geven op hun website een lijst van neuropsychologische testen, die worden gebruikt in gespecialiseerde TSC klinieken.

Beoordeling van het gedrag

De klinische diagnose van psychiatrische stoornissen dient te worden gemaakt door middel van gebruik van gevestigde internationale diagnostische criteria, zoals ICD-10 en DSM-IV. Een reeks aanvullende hulpmiddelen zoals interviewer gebaseerde inventarisaties, observatie inventarisaties en gedragschalen zijn beschikbaar als hulpmiddel bij het stellen van de diagnose. Een lijst gedragschalen die wordt gebruikt in gespecialiseerde TSC klinieken is beschikbaar bij de Tuberous Sclerosis Association en de de Tuberous Sclerosis Alliance.

Interventies na de beoordeling

Deze klinische leidraad geeft geen informatie over specifieke interventies die na de beoordeling nodig kunnen zijn. Indien echter specifieke problemen zijn geconstateerd bij een van de beoordelingen, dan is voor het kind of de volwassene een klinische benadering de enige juiste weg. Behandelingsstrategieën omvatten waarschijnlijk een reeks specialismen en een multidisciplinaire betrokkenheid. Mogelijke uitkomsten van neuropsychologisch onderzoek zijn bijvoorbeeld:

- Regel verdere gedetailleerde onderzoeken (inclusief functieanalyse van gedrag, lichamelijk onderzoek en specifiek onderzoek).
- Plaats het kind op een medisch kinderdagverblijf.
- Ontwikkel een speciaal therapeutisch programma aansluitend bij de ontwikkelingsbehoefte van het kind (kleuterschool, basisschool, middelbare school en daarna).
- Schrijf voor dat beoordeeld wordt wat er aan bijzondere voorzieningen nodig is, voordat het kind begint aan officieel onderwijs.
- Doe een jaarlijks onderzoek naar vorderingen en educatieve benodigdheden.
- Verwijs naar sociale diensten en andere instanties voor verlichting en/of ondersteuning van dagelijkse taken.
- Neem contact op met een gespecialiseerd kinderteam.
- Verwijs naar of biedt passende psychologische ondersteuning en psychiatrische (medicamenteuze) behandeling.
- Beoordeel de benodigde ondersteuning voor beroepstraining en dagelijkse taken bij volwassenen.
- Biedt ondersteuning aan ouders en verzorgers.

5. Conclusies

1. Leidraden die eerder waren vastgesteld voor de beoordeling van de klinische manifestaties van TSC bevatten vrij weinig gedetailleerd advies met betrekking tot ontwikkelingsneurologische testen.
2. De groeiende hoeveelheid literatuur bevestigt en onderbouwt echter het vaak voorkomen van cognitieve en gedragsmatige problemen bij personen met TSC dusdanig, dat op dit gebied evenveel nadruk dient te worden gelegd op beoordeling en behandeling, als bij de fysieke problemen.
3. De leidraad die hier is opgesteld dient als advies ten aanzien van de beoordeling die uitgevoerd moet worden tijdens de verschillende stadia van ontwikkeling van het kind en de volwassene, en wel op twee gebieden: ten eerste cognitieve beoordelingen om een maximale ondersteuning bij de verdere cognitieve ontwikkeling te kunnen verzekeren; ten tweede gedragsmatige beoordelingen om problemen te kunnen onderkennen die psychiatrische of psychologische interventie nodig maken.
4. De stadia waarin beoordelingen worden aanbevolen zijn gelijk voor alle kinderen en volwassenen met TSC. Echter, de uit te voeren testen, de als gevolg daarvan te ontwikkelen opleidingsprogramma's en alle klinische behandelingen, dienen specifiek maatwerk te zijn voor elk individu, elke leeftijd en de plaatselijke en nationale context.
5. De gebieden waarop men zich volgens deze leidraad dient te richten in de context van TSC zijn aanbevelingen en zijn niet bedoeld om de beoordelingen tot deze gebieden te beperken.

6. Bij gebrek aan TSC specifieke behandelingsstudies, beveelt het TSC consensus panel op dit moment verbeteringsprogramma's en klinische behandeling aan, zoals deze worden toegepast voor niet TSC individuen met vergelijkbare verschijnselen.
7. Klinische proeven met farmacologische en niet-farmacologische interventies zijn dringend vereist om bewijs te leveren voor best practice in de behandeling van cognitieve en gedragsmatige problemen bij TSC.

**Deelnemers aan het consensuspanel TSC gedragsleidraad 2005
(Cambridge GB)**

Michael Assel, USA
Patrick Bolton, GB
Diane Chugani, USA
Linda Creighton, USA
Petrus de Vries, GB
Craig Elias, USA
David Franz, USA
Arni Hubbeling, NL
Ayla Humphrey, GB
Ann Hunt, GB
Bryan King, USA
Celia Mastbaum, USA
Deborah McCartney, GB
Janet Medcalf, GB
Johan Mulder, NL
Penny Prather, USA
Khanum Ridler, GB
Bonnie Rothberg, USA
Paramala Santosh, GB
Vicky Whittemore, USA