



Het Phelan-McDermid syndroom (PMS) (praktijk) kennis en ervaringen

Aanleiding

CCE werkt samen met partners om kennis rondom probleemgedrag en vastlopende situaties en helpende interventies te vergroten en te verspreiden. Het gaat hierbij om het op verschillende manieren bijdragen aan het halen en brengen van zowel wetenschappelijke kennis als practice based kennis. In november 2020 organiseerde CCE daartoe een kennisbijeenkomst over het Phelan-McDermid syndroom (PMS). Doel van die bijeenkomst was om een aantal kenmerken en helpende interventies uit te wisselen met CCE-consulenten, zorgprofessionals en CCE-coördinatoren. CCE-consulenten Willem Verhoeven en Annerieke van Wijhe deelden tijdens die bijeenkomst hun kennis met de deelnemers en deelnemers deelden hun kennis met CCE. Deze notitie is bestemd voor de deelnemers aan deze kennisbijeenkomst.

Inleiding

In de afgelopen jaren is CCE regelmatig betrokken geweest bij consultaties ten behoeve van mensen met PMS en (ernstig) probleemgedrag. Tijdens de consultaties werden vaak meerdere consulenten ingezet, waarbij de betrokken medicus over het algemeen Willem Verhoeven was. Consulenten hadden vaak een specialisme op het gebied van sensorische informatieverwerking. In veel van de consultaties werd ook een orthopedagoog/GZ psycholoog als consulent gevraagd mee te denken. Een van de orthopedagogen die vaak bij consultaties bij personen met PMS betrokken is, is Annerieke van Wijhe.

De verzamelde kennis is samengevat in deze notitie. De medische aspecten zijn door Willem Verhoeven ingebracht. Op basis van de praktijkervaringen van Annerieke van Wijhe is een deel van deze notitie, met name over de psychosociale aspecten van PMS, tot stand gekomen. De in de notitie genoemde voorbeelden komen uit haar consultatie praktijk. In de notitie zijn ook enkele interessante bevindingen uit wetenschappelijke onderzoeken opgenomen.

Wetenschappelijk onderzoek

PMS wordt veroorzaakt door een functioneel verlies van het *SHANK3* gen. Dit kan gebeuren door een 22q13.33. deletie (ook wel aangeduid als 22qter deletie waarin het *SHANK3* gen is gelegen) of door een pathogene variant (=mutatie) in het *SHANK3* gen zelf.



Er kan sprake zijn van een eenvoudige deletie die in grootte sterk kan variëren of een deletie ten gevolge van een ongebalanceerde translocatie (*verplaatsing van een stukje chromosoom bij een van de ouders met een gebalanceerde translocatie die hiervan geen hinder ondervindt*), ringchromosoom (bij ring 22 heeft één exemplaar van de aanwezige 2 chromosomen 22 een ring gevormd, omdat beide uiteindes van het chromosoom zijn afgebroken en aan elkaar zijn vastgeplakt. Bijna altijd ontbreekt bij ring 22 het *SHANK3* gen (op band 22q13.3), of een andere chromosomale aberratie (*afwijking*).) Indien er sprake is van een *de novo* (nieuw ontstane deletie) dient altijd bij de ouders chromosomaal onderzoek te worden gedaan ter uitsluiting van met name ringchromosoom 22 of ongebalanceerde translocatie. Indien een van beide aanwezig is, bestaat er namelijk herhalingsrisico (bron: Willem Verhoeven).

Enkele belangrijke aspecten

Over het algemeen vertonen de patiënten met PMS weinig tot geen opvallende uiterlijke kenmerken. Allen hebben een verstandelijke beperking die kan variëren van licht tot zeer ernstig waarbij steeds een discrepantie aanwezig is tussen het cognitieve niveau en de sociaal-emotionele ontwikkelingsleeftijd met het inherente risico op overvraging.

Indien er sprake is van een deletie, is de ernst en het aantal van de somatische afwijkingen afhankelijk van de grootte van de deletie. Dit heeft vrijwel zeker te maken met een interactie tussen het *SHANK3* gen en nabijgelegen andere genen, doch hierover bestaat nog geen wetenschappelijk goed onderbouwde literatuur. Alle patiënten vertonen symptomen binnen het autismespectrum. Overige symptomen zijn: neonatale hypotonie (*lage spierspanning*), recidiverende bovenste luchtweginfecties tijdens de kinderjaren, vertraagde tot zelfs afwezige ontwikkeling van taal en spraak en een sterk verhoogde gevoeligheid voor sensorische stimuli van welke aard dan ook.

Voorts kunnen voorkomen: congenitale (*aangeboren*) afwijkingen aan hart en urogenitaal systeem (organen van het urine- en voortplantingsstelsel), hypothyreoïdie (*tekort aan schildklierhormoon*), lymfoedeem (ophoping van lymfvocht), verminderd vermogen tot transpiratie (verstoorde warmteafgifte) en verhoogde pijndrempel.

In ongeveer een derde van de patiënten is er sprake van een vorm van epilepsie of structurele afwijkingen van het centrale zenuwstelsel, met name hypoplasie cerebellum (*onvoldoende ontwikkelde kleine hersenen*) en een dunner corpus callosum (*hersensbalk*) (bron: Willem Verhoeven).



Voor zover we weten zijn er in Nederland ten minste 60 kinderen en 30 volwassenen met de diagnose PMS bekend. Dit aantal zal een onderschatting van het werkelijke aantal zijn, maar het aantal is de laatste jaren wel snel gegroeid door betere diagnostische technieken, met name whole exome sequencing [WES] (Willemsen & Kleefstra, Ned Tijdschr Geneesk 158:A8098, 2014). Zoals gezegd wordt PMS gekarakteriseerd door een (meestal ernstige) verstandelijke beperking, spraaktaalproblemen en autistiforme kenmerken met de daaraan gerelateerde gedragsproblemen (Egger e.a. Genes Brain Behav 15:395-404, 2016; Droogmans e.a. Mol Syndromol 10:294-305, 2019). Bij sommige mensen met PMS wordt gedacht aan de diagnose autisme als een stoornis naast het syndroom, terwijl de autistiforme kenmerken er onderdeel van uitmaken. De meest prominente aan autisme gerelateerde problemen zijn in zichzelf gekeerd zijn, problemen met sociale relaties, wederkerigheid, zwakke non-verbale vaardigheden, stereotype gedrag en rigiditeit (Denayer e.a. Mol Syndromol 3:14-20, 2012).

In verschillende onderzoeken worden steeds meer aanwijzingen gevonden voor neuropsychiatrische symptomen, een atypisch bipolaire stoornis, katatonie, psychose en neurologische achteruitgang (regressie). In 2019 en 2020 zijn drie overzichtsartikelen verschenen waarin symptomen, psychiatrische verschijnselen, somatische co-morbiditeit, beloop en behandelstrategieën zijn beschreven bij patiënten met PMS ten gevolge van een 22qter deletie of een *SHANK3* mutatie (Kolevson e.a. Mol Autism 10:50, 2019; Verhoeven e.a. Eur J Med Genet 63:103751; Kohlenberg e.a. J Neurodevelopm Dis 12:7, 2020). Psychiatrische symptomen ontstaan over het algemeen al vroeg in de adolescentiefase, waarbij psychopathologie binnen het bipolair affectieve spectrum het meeste voorkomt, al dan niet gecompliceerd door katatone of psychotische symptomen. Hiervoor kan het beste de term PMS-psychopathologisch fenotype worden gebruikt omdat er sprake is van een bipolair affectieve stoornis die specifiek is voor PMS. De behandeling bestaat uit een vroegtijdige onderkenning van toenemende stemmingsinstabiliteit met daarna behandeling zoals ook bij de 'echte' bipolaire stoornis, dat wil zeggen een stemmingsstabilisator (valproaat of lamotrigine) al dan niet in combinatie met een atypisch antipsychoticum (met name quetiapine en soms aripiprazol). De voorkeur heeft quetiapine omdat dit atypisch antipsychoticum wordt gemetaboliseerd door CYP3A4, zodat nooit interacties met andere farmaca kunnen optreden. Incidenteel is een behandeling met lithiumcarbonaat zelfs geïndiceerd. Katatonie moet natuurlijk worden behandeld met lorazepam (soms in hoge dosering en over een langere periode) en bij onvoldoende effectiviteit komt de patiënt in aanmerking voor snelle toepassing van electroconvulsieve therapie (ECT) (bron: Phelan-McDermid Syndrome – Neuropsychiatric Consultation Group; <https://echo.unm.edu/>).

In het literatuuronderzoek werd één artikel gevonden dat ook aandacht besteedt aan de sensorische informatieverwerking. Droogmans en medewerkers (Mol Syndromol 10:294-305, 2019) maken melding van problemen op het gebied van de sensorische informatieverwerking. Er werden tijdens een onderzoek 15 personen met PMS onderzocht. Voor allen werd een sensorisch profiel opgesteld. Bij de onderzochte personen werd onder-alertheid en verminderde pijnregistratie gerapporteerd, maar ook over-alertheid en zelfstimulatie kwamen voor.

Verlies van vaardigheden

Uit verschillende onderzoeken komt naar voren dat er bij mensen met PMS sprake lijkt te zijn van verlies van vaardigheden. De gemiddelde leeftijd dat dit zich voordoet is 20 jaar. Het gaat met name om achteruitgang op het gebied van taal, ADL en motoriek (soms leidend tot rolstoel gebonden worden). In sommige gevallen gaat het ook om achteruitgang wat betreft cognitief functioneren (Kohlenberg e.a. J Neurodevelopm Dis 12:7, 2020). Wat de achteruitgang op het gebied van taal betreft, gaat het zowel om een vermindering van actieve en receptieve taal als een teruggang in uitspraak. Wat betreft de grove en fijne motoriek gaat het om balans en coördinatie, stijfheid met schuifelen, het verlies van het vermogen om handwerk te doen en bijvoorbeeld met mes en vork te eten. Sociale vaardigheden gaan ook achteruit, zoals een vermindering van het maken van oogcontact en vermindering van sociale interesses (Denayer e.a. Mol Syndromol 3:14-20, 2012). In dergelijke gevallen is er daadwerkelijk sprake van het bij Phelan-McDermid behorend regressief (neurologisch) fenotype.

Tijdelijk verlies van eerder verworven vaardigheden treedt vaak op na een insult, koortsende infectie of structurele omgevingsveranderingen. In dergelijke gevallen kan het wel tot 6 maanden duren voordat er sprake is van terugkeer op het oude niveau en kan er dus worden gesproken over een tijdelijke 'regressie' (*achteruitgang*). In sommige gevallen echter zet de regressie voort (of ontstaat spontaan) en verdwijnen steeds meer eerdere vaardigheden. In een dergelijke situatie spreekt men van een regressief fenotype dat soms ook aan de hand van een MRI hersenscan kan worden geobjectiveerd (mits er in de eerdere goede periode ook al een MRI hersenscan was vervaardigd zodat vergelijking mogelijk is). Pseudoverlies van vaardigheden kan optreden wanneer in de begeleiding onvoldoende rekening wordt gehouden met de autistische kenmerken en de discrepantie in het ontwikkelingsprofiel ten nadele van de sociaal-emotionele component, met andere woorden, als er sprake is van (chronische) overvraging, onduidelijkheid in de communicatie, onvoldoende onderlinge afstemming tussen de begeleiding, behandelaren en ouders (bron: Willem Verhoeven).

Soms doet het verlies van vaardigheden zich voor na een voor de persoon ingrijpende gebeurtenis (zoals een verhuizing), na een acuut event zoals een infectie of na een epileptische toeval. In enkele gevallen komt dat verlies aan vaardigheden al op jongere leeftijd voor (Kolevzon et al., 2019). Bij sommige kinderen is het verlies van vaardigheden tijdelijk tijdens het doormaken van een ziekte of een andere verstoring van het welbevinden. Er kan daarna weer herstel optreden (Zwanenburg e.a. J Neurodevelopm Dis 8:16, 2016).

Het is mogelijk dat het verlies aan vaardigheden in relatie staat tot de neuropsychiatrische stoornis. Er moet dus goed onderzocht worden of dit verlies aan vaardigheden samenhangt met die stoornis en mogelijk weer terugkomt als die stoornis wordt behandeld (Kolevzon, et al., 2019). Soms is er geen verklaring voor het verlies aan vaardigheden te vinden. Het vermoeden, aan de hand van ervaringen uit consultaties, is dat soms ook de omgeving een versturende rol kan spelen (bron: Willem Verhoeven).

Praktijkervaringen

Ervaringen van Willem Verhoeven

De ervaring is dat er nog steeds onvoldoende aandacht is voor moderne etiologische diagnostiek. Een normale uitslag van SNP array analyse zegt helemaal niets over het al dan niet aanwezig zijn van een mutatie in het *SHANK3* gen. Ook als er enkele jaren geleden een SNP array analyse is gedaan, kan een wat kleinere microdeletie gemakkelijk gemist zijn omdat het resolutievermogen toen relatief laag was.

Bij enkele centra voor klinische genetica wordt array analyse meestal niet meer gedaan en wordt direct gestart met exoom sequencing (genpanel analyse verstandelijke beperking; panel bij de klinische genetica Nijmegen bevat anno 2023 1649 genen en is inclusief genoomwijde CNV analyse waarmee dus ook een deletie, hoe klein dan ook, wordt opgepikt). Het is dus altijd belangrijk na te gaan wanneer etiologische diagnostiek heeft plaatsgevonden en met welke technieken!

Doordat nu al enkele jaren genpanel analyse verstandelijke beperking mogelijk is (het aantal genen waarvan bekend is dat mutaties erin geassocieerd zijn met verstandelijke beperking neemt steeds verder toe), mag worden verwacht dat er nog veel niet gediagnosticeerde patiënten met PMS zijn (microdeletie die met verouderde array analyse niet kon worden aangetoond of *SHANK3* mutatie) en dat de komende jaren meerdere patiënten zullen worden opgespoord. Dat geldt niet alleen voor jongere patiënten maar ook voor patiënten die ouder dan 40 jaar zijn. Het risico op missen van de diagnose blijft groot vanwege het ontbreken van opvallende uiterlijke kenmerken bij patiënten met een hele kleine deletie omvattende het *SHANK3* gen of een mutatie in het *SHANK3* gen. Tijdige en adequate multidisciplinaire behandeling is dus van het grootste belang om subtielere vormen van epilepsie te onderkennen en zo mogelijk regressie te voorkomen.



Dat geldt ook voor oudere patiënten met een verstandelijke beperking, ook al is hij/zij al 60 jaar! Op die manier kan niet alleen een onjuiste interpretatie van psychiatrische en/of neurologische symptomen worden voorkomen, maar ook onnodige of zelfs onjuiste inzet van psychofarmaca met alle gevolgen van dien.

Het doen van genetisch onderzoek via wangslimvlies is mogelijk. Hier wordt echter terughoudend mee omgegaan en wordt alleen gedaan als bloedonderzoek niet mogelijk is. De reden hiervoor is dat het wangslim maar één keer gebruikt kan worden. Bij bloedonderzoek is de kwaliteit beter en er kan in één keer bloed afgenomen worden waar men meerdere keren uit kan putten (inbreng deelnemers bijeenkomst).

PMS in de GGZ

Ook in de GGZ komt PMS voor. PMS kan dan lijken op een lichte verstandelijke beperking met verschijnselen van affectieve en/of psychotische aard. Vaak is er dan sprake van een kleine deletie waardoor er niet of nauwelijks uiterlijke kenmerken zijn. Blijft iemand gedurende langere tijd psychotisch of manisch dan moet men alert zijn. Mensen met PMS lokken met hun gedrag het tegengestelde uit van wat ze eigenlijk nodig hebben. Ze hebben juist voorspelbaarheid en duidelijkheid nodig, maar door het wisselende gedrag worden verschillende zaken uitprobeerde.

Er is in de volwassenen GGZ meer aandacht voor wisselingen in functioneren; die zijn niet alleen vanuit de externe context te duiden, maar ook vanuit de innerlijke context. Het advies is als er sprake is van probleemgedrag bij iemand die aandoet als een persoon met een licht verstandelijke beperking met verschijnselen van affectieve en/of psychotische aard om allereerst na te gaan of de afgesproken reguliere interventies goed zijn uitgevoerd. Als dat is gedaan en die blijken niet effectief, dan wordt aanbevolen om genetisch onderzoek te doen. Het zou verstandig zijn als er binnen de GGZ meer aandacht komt voor het herkennen van kenmerken van PMS (inbreng deelnemers bijeenkomst).

Praktijkervaringen Annerieke van Wijhe

Als voor de mensen die voor een consultatie bij CCE aangemeld zijn, de gedragsproblemen en de helpende psychosociale interventies bekeken worden, lijkt er een aantal overeenkomsten te zijn. Dit is aanleiding geweest om een aantal kenmerken en de helpende (psychosociale) interventies op een rijtje te zetten. Het is belangrijk om op te merken dat we ons in deze notitie beperkt hebben tot een aantal kenmerken van het syndroom namelijk: de moeite met optimaal alert kunnen zijn en blijven, de prikkelverwerking, de lange verwerkingstijd, wisselingen in kunnen en de stemmingswisselingen en de reactie van de omgeving hierop.

Sensorische informatie verwerking

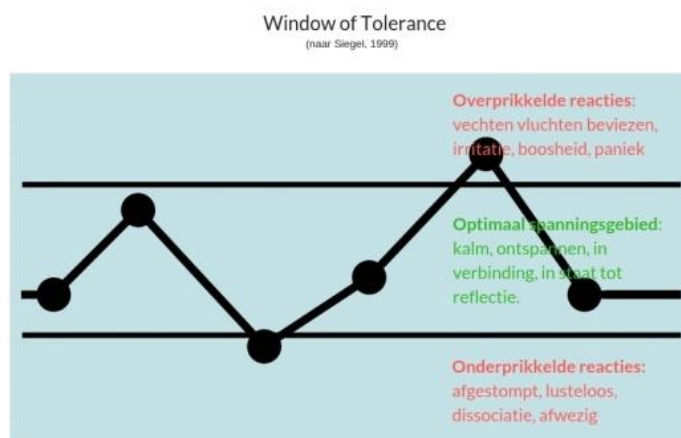
Alertheid

Ieder mens (al dan niet met PMS) heeft verschillende strategieën ontwikkeld om zo optimaal als mogelijk alert te kunnen zijn. Bij een optimale alertheid komen cognitieve vermogens het best tot hun recht. Mensen met PMS hebben moeite om optimaal alert te kunnen zijn en te blijven. Het valt op dat ze een sterke wisseling kennen in hun 'arousal' niveau. Het lijkt erop dat het zichzelf optimaal alert en in hun lichaam aanwezig willen voelen een belangrijke drijfveer is voor het gedrag dat zij vertonen. Dit vertoonde gedrag is vaak het ervaren probleemgedrag waarvoor deze mensen bij CCE aangemeld worden, bijvoorbeeld gillen, zichzelf slaan, bijten, schelden, vloeken en dergelijke. Als de functie van het gedrag onvoldoende wordt herkend, bestaat het gevaar van beheersing of juist isolatie. Zodra de functie van het gedrag wordt doorzien en begrepen, kunnen alternatieve gedragingen aangeleerd en/of aangereikt worden.

Interventies

Mensen met PMS hebben mensen in hun omgeving nodig die hun gedrag lezen. Door het gedrag te lezen kunnen ze ondersteund worden bij het reguleren van prikkels en indrukken en het blijven in de optimale alertheid. Er wordt geprobeerd om iemand, gedurende de dag, zo te beïnvloeden dat hij of zij binnen de bandbreedte van een zo optimaal mogelijke alertheid kan functioneren.

Een manier om naar alertheid te kijken is het werken met het begrip 'the window of tolerance' (WOT), oftewel het optimale spanningsgebied. Als iemand binnen het eigen optimale spanningsgebied functioneert, is er sprake van ontspanning, is iemand in staat tot verbinding met de ander en is er ruimte voor het verwerken van gevoelens en informatie. Dit wordt uitgebeeld in onderstaande illustratie:





Bepaalde activiteiten kunnen gericht worden aangeboden om de mate van alertheid te beïnvloeden.

Voorbeeld

Marie is een jonge vrouw met PMS. Ze pakte vaak de legokist en zette deze op tafel als zij een activiteit moest doen. De begeleiding gaf aan dat zij voor lego koos. Maar als de lego eenmaal op tafel stond, had ze hier geen interesse meer voor.

Wanneer er vanuit de beïnvloeding van de alertheid wordt gekeken, dan is het goed mogelijk dat Marie de legokist pakte om een verzwaring te voelen. Een verzwaring van haar lichaam kan haar helpen om uit een hoge alertheid te komen en weer optimaal alert te kunnen zijn. Of juist, bij een te lage alertheid haar eigen lichaam weer gewaar te worden. Het daadwerkelijk spelen met de lego heeft die functie niet. En daardoor komt ze niet tot spelen.

Met dit inzicht werden aan Marie andere activiteiten aangeboden zoals de tafel dekken, waarbij ze een stapel borden vasthoudt of de rolstoel van een medecliënt duwen. Dit soort activiteiten werd haar aangeboden met als doel om meer bewust te zijn en te blijven van zichzelf in haar omgeving.

Video-interactiebegeleiding met 'the window of tolerance' als kijkraam is een nuttige aanvulling om de functie van het gedrag beter te kunnen duiden. Er kunnen dan alternatieve gedragingen aangereikt worden.

Prikkelverwerking

Een goede prikkelregulatie is niet vanzelfsprekend bij iemand met PMS.

Kenmerkend voor mensen met PMS is dat ze moeite hebben met het verwerken van informatie die via verschillende zintuigen binnenkomt, dat ze een overgevoeligheid hebben voor prikkels, minder reactie geven op auditieve prikkels, maar ook hypersensitief reageren op plotselinge geluiden of bewegingen.

Probleemgedrag wordt vaak geluxeerd door de overmatige gevoeligheid voor omgevingsprikkels. Het bewaken van de omgevingsprikkels en daarmee overprikkeling is essentieel. Mensen met PMS raken snel overspoeld door hun omgeving en gaan daardoor gedrag vertonen dat de functie lijkt te hebben om interne en externe prikkels te reguleren. Het valt op dat wanneer het de omgeving lukt om iemand met PMS te helpen reguleren er ruimte ontstaat voor iemands ware capaciteiten.



Interventies

Door de inzet van veel activiteiten gericht op proprioceptie (het vermogen om de positie van het eigen lichaam en lichaamsdelen waar te nemen) kan aandacht besteed worden aan rust bieden. Door een verzwarringsdeken/schort of door een vestje (drukvest of verzwarringsvest) kunnen prikkels aangeboden worden. Het slapen, iets dat voor veel mensen met PMS niet vanzelfsprekend en vaak zelfs problematisch is, zou hierdoor kunnen verbeteren en daardoor zou de rust overdag ook bevorderd kunnen worden. Voor rustmomenten overdag zou een ballenstoel mogelijk een oplossing kunnen zijn. Dit is een zitzak met ballen die verzwaring geven, waarbij iemand tijdens een rustmoment proprioceptieve informatie krijgt. Er wordt soms gedacht dat het wegnemen van prikkels (omgevingsstimuli) voldoende helpt. Zodra iemand in een rustige omgeving verkeert, stopt het gedrag en dus lijkt het wegnemen van omgevingsstimuli een positief effect te hebben. Zodra deze vorm van vermijding wordt ingezet, raakt iemand met PMS echter nog minder weerbaar voor de omgeving. Op momenten dat iemand dan toch weer in een wat drukker omgeving komt, neemt het gedrag juist toe omdat de persoon die het betreft nog minder kan verdragen dan voorheen.

Voorbeeld

Jeanet kon eigenlijk alleen nog maar in een apart kamertje verblijven. Zodra er te veel om haar heen gebeurde, ging zij schreeuwen, boeren en op haar hoofd slaan. Op den duur had de aparte kamer ook niet meer het gewenste effect en kwam ook daar het probleemgedrag steeds vaker voor.

Bij deze vrouw is er gezocht naar een balans op de dag en het zich meer aanwezig voelen in haar lichaam (zichzelf). Wandelen hielp daarbij, maar ook zitten op een stoel aan de rand van de groep. Deze vrouw zong graag mee met Marco Borsato en liedjes van Kinderen voor Kinderen. Het schreeuwen werd omgebogen naar vaste momenten waarop ze hard mee kon zingen met Marco Borsato of liedjes van Kinderen voor Kinderen. Deze momenten werden vormen van ontlading waardoor haar tolerantie voor omgevingsstimuli vergroot werd. Ook kon ze beter in de groep aanwezig zijn en zich daar handhaven.

Door de gevoeligheid voor omgevingsstimuli lijken mensen met PMS bijna een extra zintuig te hebben voor wat de mensen in hun omgeving uitstralen. Ze resoneren mee met de sfeer van de groep of van de begeleiding en ze kunnen zich hier moeilijk voor afsluiten. Ze zoeken graag die begeleiders op met wie ze een 'goede klik' hebben. Mensen met PMS hebben de ruimte nodig om te kunnen bewegen, van de groep af te gaan en ook weer zelf terug te kunnen komen.



Ze hebben begeleiders nodig die rustig aanwezig zijn, weinig zeggen en van wie het handelen in lijn is met wat ze zeggen. Deze begeleiders zijn congruent in de boodschap die ze verbaal en non-verbaal uitzenden. Daarnaast hebben mensen met PMS het nodig dat begeleiding dicht bij hen is of dat de ze weten waar de begeleiding te vinden is als men die nodig heeft. Zo is er steeds een lijntje waarop de persoon kan vertrouwen en dat geeft rust.

Voorbeeld

Nadia is een vrouw die regelmatig even naar buiten loopt als ze zich in een drukke groep begeeft. Ze komt iedere keer weer terug, pakt dan haar vaste begeleider aan de hand en kijkt in de richting van wat ze wil. Soms is dat drinken, soms is dat muziek. Er zijn ook veel momenten dat ze naast, bijna tegen deze begeleider aan gaat zitten en rustig lijkt te worden door wat de begeleider uitstraalt. Er lijkt een soort eenheid in stemming te ontstaan.

Dit vraagt van een begeleider dat hij of zij zich voortdurend bewust is van de eigen stemming en ook snapt dat het gedrag van iemand met PMS spiegelend kan zijn voor de gemoedstoestand van de begeleider.

Langere verwerkingstijd en tijd om aan nieuwe activiteiten te wennen

Het duurt bij iemand met PMS langer voor een boodschap doordringt, voordat deze verwerkt wordt en omgezet kan worden in handelen. Mensen met PMS zullen niet direct een handeling of activiteit accepteren die hen wordt aangeboden. Ze wijzen bijvoorbeeld aanraking af, terwijl ze er wel baat bij kunnen hebben om rustiger te worden. Of ze wijzen een activiteit in eerste instantie af, terwijl die wel fijn kan zijn. Het lijkt erop dat mensen met PMS veel langer de tijd nodig hebben om aan prikkels, handeling en activiteiten te wennen.

Interventie

De neiging bestaat om, in een iets andere taal, eenzelfde boodschap te herhalen. Het proces van verwerking start dan echter opnieuw. Het werkt beter door een boodschap te geven, goed af te stemmen op de benodigde verwerkingstijd en het handelen te richten op de inhoud van de boodschap. De persoon kan dan beter volgen en meedoen.



Voorbeeld

De begeleiding weet dat in bad gaan fijn is voor Henri; hij wordt er rustig van. Maar in eerste instantie reageert hij door te gillen.

De begeleiding helpt hem om aan het bad te wennen door zijn handen in het water te houden. Na deze gewenning waarbij hij zijn handen in het water doet, weer terugtrekt en weer in het water doet, lukt het hem om in bad te gaan staan. Na veel herhaling lukt het hem om ook echt in bad te gaan zitten. De diepe druk van het water doet hem daarbij heel goed. Het lukt hem om tot een diepere ontspanning te komen. Dit komt de tolerantie van prikkels en indrukken op de dag ten goede.

Het is dus goed geweest dat de begeleiding, afgestemd op wat Henri aankon, in kleine stapjes heeft doorgezet.

Soms heel sterke prikkel nodig

Het lijkt alsof mensen met PMS soms in een soort 'trance' of verdoving zitten. Het heeft wat weg van absences, maar toch is iemand wel bereikbaar bij het toedienen van hele sterke prikkels. Vanuit de window of tolerance bezien is de persoon sterk onder-alert.

Voorbeeld

Een voorbeeld hiervan is een vrouw die in deze toestand naar koude prikkels zocht, door bijvoorbeeld met haar gezicht tegen het raam aan te gaan staan. In een dergelijke 'verdoofde' fase legde de begeleiding een zak diepvriesgroente op haar schoot waardoor deze vrouw weer langzaam helder aanwezig raakte.

Het lijkt alsof deze fase vaak overgaat in hele heftige emotionele buien, bijna histerie. Er is de indruk dat mensen met PMS in de aanloop naar deze fase op zoek gaan naar hele stevige prikkels. Vanuit de omgeving wordt vaak op deze dynamiek gereageerd door het toedienen van medicatie; vooral dempende medicatie. De indruk is dat deze dempende medicatie juist voor een averechts effect zorgt; iemand voelt zich nog minder aanwezig, raakt nog meer verdoofd en gaat dus naar nog intensere prikkels op zoek om de eigen aanwezigheid nog gewaar te worden, te voelen. De aanname is dat deze fase sneller doorbroken wordt als iemand sterke prikkels toegediend krijgt; harder en duidelijker en in kortere zinnen praten, druk geven op de bovenbenen en/of schouders en meer gebruik maken van activiteiten die aanspraak maken op de grovere motoriek.



Wisselingen in het kunnen

Bovenstaande interventies kunnen ook worden toegepast bij mensen met een ernstig verstandelijke beperking of bij mensen met autisme. Wat de begeleiding van mensen met PMS extra complex maakt is dat zij niet altijd even congruent zijn in hun kunnen. Er wordt gesproken over interne en externe stimuli die van invloed zijn op iemands functioneren. Soms zijn er fasen, periodes zelfs, waarbij iemand meer beperkt lijkt dan in andere periodes.

Interventie

Wanneer onderzoek naar het cognitief functioneren niet of nauwelijks mogelijk is, kan ervoor gekozen worden om vanuit de ervaringsordening naar het 'kunnen' te kijken. Ervaringsordening kan helpend zijn om in te spelen op de sterke wisselingen in vermogen en gedrag die bij dit syndroom passen. Het geeft de begeleiding een kader om dat wat iemand kan juist in te schatten en hier passend op in te spelen.

De begeleiding zal de draagkracht van de persoon signaleren en daarop in spelen met de mate van nabijheid of afstand van begeleiding. Er zullen momenten zijn dat iemand met PMS tijdens een duidelijke taak of activiteit best even zelf zijn of haar ding kan doen, maar er zullen ook momenten zijn dat hij of zij van dichtbij het lijntje nodig heeft om tot actie te kunnen komen.

Verder is het belangrijk dat er aandacht is voor alle taken die iemand met PMS uit moet voeren op een dag. De zelfstandigheid hierin zal wisselen al naar gelang de stemming en draagkracht. Het is wenselijk dat begeleiding hierop inspeelt door het soms over te nemen en dan weer de persoon met PMS te stimuleren het zelf te doen. "Samen 100%", een manier van werken die hoort bij Triple C (ontwikkeld door ASVZ), blijkt hierbij een helpend uitgangspunt voor de begeleiding. Het houdt in dat de cliënt de ene keer meer kan dan de andere keer. De ene keer kan de cliënt 25% en doet de begeleider 75%. De andere keer kan de cliënt 5% en doet de begeleider 95%.

In een voor de persoon onbekendere omgeving zal het tijd kosten voordat de persoon zich de bekende associaties en associatiereeksen weer heeft eigen gemaakt. Er dient rekening mee gehouden te worden dat een aantal zaken opnieuw aangeleerd moeten worden.

Voorbeeld

Er zijn periodes waarin Odette zich in de lichaamsgerichte fase bevindt. Zij heeft dan een omgeving nodig die haar helpt om via het lichaam prikkels te verwerken en indrukken op te doen. Op andere momenten kan zij associaties leggen; ze begrijpt dan dat ze na het zien van een stukje brood haar mond open kan doen om het brood te eten.



Ook zijn er momenten waarop ze gericht kijkt naar iets in haar omgeving en zo aan kan geven wat ze wil. Bijvoorbeeld kijken naar haar jas betekent dat ze graag naar buiten wil. Dit zou bij de structurerende fase van de ervaringsordening kunnen horen. De vierde, vormgevende, fase is voor deze vrouw echt te hoog gegrepen. Dit zou bij andere mensen met PMS anders kunnen zijn.

Stemmingswisselingen

Ook de sterke stemmingswisselingen bij mensen met PMS maken het begeleiden complex. Periodieke stemmingswisselingen kunnen heel heftig zijn en een actief en redelijk harmonisch functionerend iemand veranderen in een apathisch persoon die plotseling en zeer snel geagiteerd (en agressief) kan zijn. Het is voor de omgeving vaak moeilijk hier mee om te gaan. Bij mindere periodes wordt gezocht naar een manier waarop de dip sneller overwonnen kan worden. Er is dan de neiging om 'het lijden' ongedaan te willen maken, waardoor met het gedrag meebewogen wordt en het gedrag beheerst wordt. Juist dit kan zorgen voor een neerwaartse spiraal. Op vrolijke momenten wordt vaak meebewogen vanuit opluchting. De omgeving deint hierdoor mee met de stemmingen van de cliënt.

Interventie

Mensen met PMS hebben, ondanks wisselende stemmingen, baat bij een omgeving die stabiliteit en balans aanbrengt en het kunnen volgen van een duidelijke richting waar de begeleiding de aandacht op vestigt. Na verloop van tijd zal dan de onprettige stemming afnemen.

Ouderlijke stress

Bij ouders van kinderen met PMS kan sprake zijn van stress. Dit kan veroorzaakt worden door het feit dat bij kinderen het syndroom moeilijk herkenbaar is. Voor ouders is het dan een grote zorg wat er met hun kind aan de hand is. Als de diagnose al is gesteld, kan het veel onzekerheid geven over hoe de toekomst er uit ziet, omdat nog veel onbekend is over PMS. Er kunnen vragen zijn over de medicatie. Of medicatie wel of niet van toepassing is en of het werkt.

Het toekomstperspectief van deze kinderen is onzeker vanwege de mogelijke regressie en de onvoorspelbaarheid van de mate van regressie. Soms komt er een omslag in het gedrag in de puberteit; hormonen kunnen een luxerende factor zijn voor het minder gaan functioneren.

Daarbij is het zo dat het gedrag van het kind zeer wisselend kan zijn. Dit maakt enerzijds dat de zorg moeilijk indiceerbaar is en anderzijds dat respijtzorg soms moeilijk te realiseren is vanwege wisselend gedrag en wisselende behoeften.



Daardoor komt er meer druk op de schouders van ouders. Soms woont een kind al op jonge leeftijd intramuraal omdat de combinatie van thuis wonen met respijtzorg in het logeershuis niet lukt. Het verschil in functioneren van het kind op verschillende plekken kan een bron van irritatie en conflict zijn. Dan gaat het bijvoorbeeld thuis wel goed, maar in de groep niet (inbreng deelnemers bijeenkomst).

Begeleiding van ouders en begeleidend team

Er zou meer aandacht mogen zijn voor de begeleiding van ouders, dit alleen al vanwege de grote kans op het ontwikkelen van stress. Behandelaren hoeven daarbij niet terughoudend te zijn in het aanbieden van contact via een kort lijntje. De praktijkervaring van Willem Verhoeven is dat ouders daar alleen gebruik van maken als het echt nodig is.

Ook moet er voldoende aandacht zijn voor het ondersteunen van begeleiders. Intervisie is belangrijk voor begeleiders om de kenmerken van PMS helder te houden, de eigen houding en stemming te herkennen en goed op één lijn te blijven met elkaar.

Het bekijken en analyseren van videobeelden met begeleiders en ouders samen kan inzicht vergroten en de kans op een niet helpende dynamiek verkleinen. Tevens wordt dan de ervaringskennis van ouders over hun eigen kind toegevoegd aan de kennis van het team begeleiders.

De begeleiding vanuit behandelaren en leidinggevenden moet langdurig zijn en er moet rekening gehouden worden dat er altijd een kans bestaat dat er een terugval komt (inbreng deelnemers bijeenkomst).

Maart 2021

Yfke Froentjes, Willem Verhoeven, Annerieke van Wijhe, Carla Wikkerman