

Inhoudsopgave

Voorwoord	blz. 2
Samenvatting	blz. 3
1. Inleiding	blz. 4
1.1 Angelman Syndroom	blz. 4
1.2 Kind- en ouderfactoren	blz. 6
1.2.1 Gedragsproblemen	blz. 6
1.2.2 Prikkelverwerking	blz. 6
1.2.3 Slaap	blz. 6
1.2.4 Autisme	blz. 7
1.2.5 Ouderlijke stress	blz. 8
1.2.6 Kwaliteit van leven	blz. 8
1.3 Reden van onderzoek	blz. 9
1.4 Hypothesen	blz. 10
2. Methode	blz. 11
2.1 Respondenten	blz. 11
2.2 Procedure	blz. 11
2.3 Meetinstrumenten	blz. 12
2.4 Analyses	blz. 14
3. Resultaten	blz. 16
3.1 Data-inspectie	blz. 16
3.2 Kindfactoren en ouderlijke stress	blz. 17
3.3 Kindfactoren en ouderlijke stress (chi-kwadraattoetsen)	blz. 19
3.4 Kindfactoren en ouderlijke stress (multipele regressie)	blz. 20
3.5 Kindfactoren en kwaliteit van leven	blz. 22
3.6 Kindfactoren en kwaliteit van leven (chi-kwadraattoetsen)	blz. 24
3.7 Kindfactoren en kwaliteit van leven (multipele regressie)	blz. 26
3.8 Verdiepende analyses	blz. 31
4. Discussie	blz. 35
Referenties	
Bijlagen	
Bibliografie Angelman Syndroom en Engels artikel (conceptversie)	

Voorwoord

Graag wil ik hierbij mijn begeleider, André Rietman, bedanken voor deze mooie kans om onderzoek te kunnen doen naar het Angelman Syndroom. Aan het begin van het proces wist ik nog niet hoe dit onderzoek vormgegeven zou gaan worden. Juist doordat er aan vele aspecten een eigen vorm gegeven kon worden voelde het als ‘mijn’ onderzoek. Mede hierdoor is mijn interesse in onderzoek sterk vermeerderd, waarbij vooral het belang van (het doen van) onderzoek aanzienlijk is toegenomen en dit onderzoek hopelijk een bijdrage levert aan de wetenschappelijke wereld.

Samenvatting

Achtergrond: De neurogenetische aandoening, Angelman Syndroom, wordt gekenmerkt door vele beperkingen, zoals een vertraagde ontwikkeling en motoriek, typische gedragingen, slaapproblemen, epilepsie en een achterblijvende spraak. Dit onderzoek heeft als doel de relatie van kindfactoren (gedragsproblemen, prikkelverwerking, slaapproblemen, fijne/grove motoriek, cognitieve ontwikkeling, autisme, epilepsie, visusproblemen) met ouderlijke stress en kwaliteit van leven van ouders in beeld te brengen.

Methoden: 27 patiënten met het Angelman Syndroom werden gezien door het Expertisecentrum ENCORE in het Erasmus MC te Rotterdam. Hier werden de BSID-III en ADOS afgenomen. Ouders werden bovendien verzocht vragenlijsten in te vullen (NOSIK, IQTOL-SF47, LGP, SSP, SDSC, vragenlijst neuropsychologisch onderzoek). Tijdens het spreekuur op de polikliniek met de kinderneuroloog/kinderarts werden aanvullende (medische) gegevens genoteerd.

Resultaten: Ouders met hoge stress rapporteerden meer slaapproblemen (medium effectgrootte) en problemen met bewegingsgevoeligheid (medium effectgrootte) in vergelijking met ouders met lage stress. IQ van de kinderen had een sterke relatie (Beta = $-.83$) met het ervaren van ouderlijke stress. Kindfactoren verschilden niet tussen ouders met een hoge kwaliteit van leven en ouders met een lagere kwaliteit van leven. Uit de multiële regressies bleken de volgende variabelen een significante bijdrage te leveren aan (de verschillende subschalen van) kwaliteit van leven: (combined behavior) grove motoriek (Beta = -1.45), prikkelverwerking (1.31), cognitieve ontwikkeling (-1.10), stereotiepe gedragingen ($-.88$), IQ ($.85$), slaapproblemen ($.84$); (parental impact- time) zelfverwonend gedrag ($-.72$); (temperament and moods) IQ ($.53$).

Conclusie: Er blijkt geen duidelijke relatie te zijn tussen kindfactoren, zoals slaapproblemen, gedragsproblemen en prikkelverwerking met ouderlijke stress. IQ blijkt hierop een uitzondering te zijn, waarbij een lager IQ een belangrijke bijdrage levert aan het ervaren van ouderlijke stress. Op het niveau van subschalen van de testen blijken extreme slaperigheidproblemen en problemen met bewegingsgevoeligheid een gemiddelde relatie te hebben met het ervaren van ouderlijke stress. Er blijkt enige relatie te zijn tussen gedragsproblemen, prikkelverwerking, slaapproblemen, cognitieve ontwikkeling, grove motoriek en IQ met kwaliteit van leven. Op subschaalniveau blijkt er geen relatie te zijn tussen kindfactoren met kwaliteit van leven.

1. Inleiding

1.1 Angelman Syndroom

Het Angelman Syndroom (AS) is een neurogenetische aandoening die wordt gekenmerkt door vertraging in de cognitieve ontwikkeling, motoriek en typische gedragingen. Wat betreft de ontwikkeling worden ernstige mentale deficiënties gezien met een vaak afwezige spraak- en taalontwikkeling (le Coultre & Brouwer, 2006; Pelc, Cheron et al., 2008). De cognitieve vaardigheden zijn sterker ontwikkeld dan de taal- en motorische vaardigheden en de receptieve sterker dan de expressieve taalvaardigheden. De ontwikkelingsuitkomsten van deze kinderen zijn gerelateerd aan het genotype, met een deletie van de maternale 15q11-q13 als slechtere uitkomst in vergelijking met non-deletie. Kinderen met het non-deletie type scoren op alle aspecten van de ontwikkeling beter, met uitzondering van expressieve taalvaardigheden (Gentile, Tan et al., 2010).

Kinderen met het Angelman Syndroom vallen op door hun vrolijke gedrag, vanwege de soms spontane lachbuien, het proactief sociaal contact, het overvloedig glimlachen en hun uitbundigheid (le Coultre & Brouwer, 2006; Pelc, Cheron et al., 2008). Ze zijn tevens gefascineerd en opgewonden door watergerelateerde objecten (Didden, Korzilius et al., 2008). Deze vrolijke kant van het syndroom gaat echter ook gepaard met negatieve kanten, waaronder stereotype gedragingen. Daarbij wordt het syndroom tevens gekenmerkt door epilepsie, autistisch gedrag en slaapproblemen (le Coultre & Brouwer, 2006; Pelc, Cheron et al., 2008). De motoriek van deze kinderen is karakteristiek en wordt gekenmerkt door schokkerige en bevende bewegingen die atactisch aandoen (Williams, Beaudet et al., 2006).

Het Angelman Syndroom wordt veroorzaakt door een gebrek aan expressie op het ubiquitine ligase gen UBE3A op de maternale chromosoom 15q11-q13, ook wel deletie genoemd (Williams, 2005; le Coultre & Brouwer, 2006; Pelc, Cheron et al., 2008). Volgens onderzoekers (Stalker & Williams, 1998) kan het syndroom worden geclassificeerd in 6 categorieën: typische, grote deletie van de maternale 15q11-q13 regio; minder typische chromosomale anomalieën in 15q11-q13 regio; paternale UPD van chromosoom 15; imprinting mutaties geïdentificeerd door abnormale methylatie patronen; mutaties in het UBE3A gen; en normale genetische uitkomsten, maar met klassieke AS. De disfuncties op het UBE3A gen zijn de oorzaak van de fysieke, klinische en gedragsaspecten van de kinderen met het Angelman Syndroom. De meest voorkomende categorie, 70 %, heeft een deletie met een ernstig klinische fenotype. De neurologische- en gedragskenmerken worden bovendien beïnvloed door leeftijd, cognitief niveau, bijkomende genetische defecten, epilepsie, medicatie, thuissituatie en ouderlijke genen (Williams, 2010). De epileptische kenmerken kunnen verklaard worden door disfunctie van het centrale zenuwstelsel voor het UBE3A-gen, tijdens en na de neurale ontwikkeling (Williams, 2005). Tevens wordt AS gekarakteriseerd door geretardeerde hersenmaturatie vanwege een

vertraagde myelinisatie (tekort aan witte stof). Hierdoor vindt een verminderde verdikking plaats van de corpus callosum plaats en worden de ventrikels licht verbreed (Harting, Seitz et al., 2009).

Het diagnosticeren van het syndroom kan de nodige problemen met zich meebrengen. Op de vroege kinderleeftijd laten kinderen met AS namelijk niet-specifieke klinische kenmerken zien die door meerdere stoornissen of ontwikkelingsvertragingen gekenmerkt kunnen worden, zoals microcefalie, epilepsie, globale ontwikkelingsachterstand en/of een beeld dat ook gezien wordt bij andere vormen van infantiele encephalopathie. Op latere leeftijd, zo rond 3-5 jaar, kunnen de kinderen met AS beter gediagnosticeerd worden door afwezige spraak, extreem vrolijke gedragingen, ataxie en houterige bewegingen. Een correcte diagnose kan met een EEG worden aangetoond (Williams, 2005; Williams, 2010), maar tegenwoordig wordt de diagnose vooral bevestigd met behulp van klinisch genetisch onderzoek. De prenatale ontwikkelingsgeschiedenis van kinderen met AS wordt gekenmerkt door een aanvankelijk normale prenatale ontwikkeling, met een normale hoofdomtrek en afwezigheid van geboortedefecten, waardoor diagnostiek verder bemoeilijkt kan worden. Voedingsproblemen kunnen wel aanwezig zijn bij de neonat, maar de ontwikkelingsvertraging is vaak pas aan te tonen na 6-12 maanden. Bij het Angelman Syndroom is sprake van een vertraagde ontwikkeling maar er is geen verlies van vaardigheden (Williams, Beaudet et al., 2006).

De klinische kenmerken van het Angelman Syndroom kunnen onderverdeeld worden naar frequentie van voorkomen. Onder de consistente kenmerken, welke altijd aanwezig zijn, vallen de ontwikkelingsvertraging, bewegings-/evenwichtsstoornis, frequent lachen/vrolijk gedrag, prikkelbare persoonlijkheid, stereotype gedragingen en spraakbeperkingen. De frequent voorkomende kenmerken (meer dan 80 %) zijn vertraagde onevenredige groei in hoofdomvang, epileptische aanvallen en een abnormaal EEG. Associaties die voor 20-80 % voorkomen bij kinderen met AS zijn een plat achterhoofd, occipitale groef, uitstekende tong, zuig/slikklachten, voedingsproblemen of abnormaal voedingsgedrag, brede mond en uit elkaar geplaatste tanden, frequent kwijlen, overmatig happen/kauwen, strabismus, toegenomen sensitiviteit voor hitte, abnormale slaap-waak cyclus en verminderde slaapbehoefte, scoliose, constipatie en een fascinatie voor water (Williams, Beaudet et al., 2006).

1.2 *Kind- en ouderfactoren*

1.2.1 *Gedragsproblemen*

Het Angelman syndroom wordt ook gekenmerkt door gedragsproblemen, zoals spraaktekorten, excessief lachen, hyperactiviteit, korte aandachtspanne, slaap- en eetproblemen, agressie, driftbuien, kauwen en repetitieve en stereotype gedragingen. Onderzoek toonde aan dat gedragsproblemen bij beide seksen voorkomen en over alle leeftijden waarneembaar zijn (Summers, Allison et al., 1995).

De gedragsproblemen van deze kinderen gaan bovendien gepaard met ouderlijke stress, waarbij kinderen met ontwikkelingsvertragingen meer gedragsproblemen laten zien en er is een sterke relatie tussen ouderlijke stress en de ernst van het vertoonde probleemgedrag. Gedragsproblemen dragen in een hogere mate bij aan ouderlijke stress dan de cognitieve beperking van de kinderen. Kinderen met een beperking en/of beperkte sociale interactievaardigheden vormen een groter risico voor problemen met angst, depressie en agressie bij de ouders (Baker, Blacher et al., 2002; Baker, McIntyre et al., 2003).

1.2.2 *Prikkelverwerking*

Een kenmerkend probleem van het Angelman Syndroom is de disfunctionerende prikkelverwerking, in vergelijking met normaal ontwikkelde kinderen. Kinderen met het Angelman Syndroom zoeken naar prikkels en reageren anders op zintuiglijke prikkels vanwege de tekorten die zij ervaren in de expressieve vaardigheden (Walz & Baranek, 2006).

Bij kinderen met autisme worden problemen waargenomen in de prikkelverwerking, in vergelijking met normaal ontwikkelende kinderen. Zo worden op alle aspecten van de Short Sensory Profile lagere scores waargenomen (Tomchek & Dunn, 2007). Tevens laat onderzoek van Rogers, Hepburn et al. (2003) zien dat kinderen met autisme nog lagere scores laten zien op de factor 'geur en smaak', in vergelijking met kinderen met het fragiele-x syndroom, ontwikkelingsstoornissen en normaal ontwikkelende kinderen.

1.2.3 *Slaap*

Een veelvoorkomende kenmerk bij het Angelman Syndroom zijn de slaapproblemen van deze kinderen, die bovendien geassocieerd zijn met slaapproblemen bij ouders en meer ouderlijke stress (Goldman, Bichell et al., 2012). Slaapproblemen komen veel voor bij kinderen met Autisme Spectrum Stoornissen en zijn eveneens van invloed op de kwaliteit van leven van kinderen en hun families (Reynolds & Malow, 2011).

Het Angelman Syndroom wordt mede gekenmerkt door een verminderde totale slaaptijd, verhoogde inslaaptijd, verstoorde slaap door nachtelijk ontwaken, verminderde REM-slaap en meer beenbewegingen, maar deze slaapproblemen verminderen na de kindertijd (Bruni, Ferri et al., 2004; Pelc, Cheron et al., 2008). Andere slaapproblemen zijn slaapwandelen, enuresis, tandenknarsen, slaap-/ademhalingsproblemen (ook wel dyssomnieën genoemd). De oorzaken van deze slaapproblemen zijn gerelateerd aan de pathofysiologie van het syndroom, maar ook aan andere factoren zoals de mate van mentale retardatie, vertraagde spraakontwikkeling en motorische disfuncties (Bruni, Ferri et al., 2004). Slaapproblemen bleken bovendien geassocieerd met epilepsie. Maar liefst 69 procent van de kinderen met epilepsie vertoonde slaapproblemen (Conant, Thibert et al., 2009), ten opzichte van 25 % in de algemene Nederlandse kinderopopulatie (van Litsenburg, Waumans et al., 2010).

1.2.4 Autisme

Autisme Spectrum Stoornissen zijn neuropsychiatrische aandoeningen, gekenmerkt door disfunctie in sociale interactie, communicatie en door stereotype gedrag (Reynolds & Malow, 2011). Er is veel overlap met het Angelman Syndroom. In eerdere onderzoeken zijn al relaties gevonden tussen autisme en het Angelman Syndroom. Peters, Beaudet et al. (2004) toonden aan dat kinderen met AS gedrag vertoonden, overeenkomstig met autisme, mogelijk door de rol van disregulatie van het UBE3A-gen. Volgens Bonati, Russo et al. (2007) zijn chromosomale regio's van het Angelman Syndroom van belang voor Autisme Spectrum Stoornissen (ASS). Bij kinderen met het Angelman Syndroom werden verschillende autistische kenmerken gezien in het autisme diagnostic interview-revised (ADI-R) en op de autisme diagnostic observation schedule (ADOS). Er werd echter geconcludeerd dat de repetitieve sensorische en motorische gedragingen toe te schrijven zijn aan een laag ontwikkelingsprofiel in plaats van aan een autistische stoornis.

In een ander onderzoek (Trillingsgaard & Ostergaard, 2004) werd bovenstaande conclusie bevestigd. Er werden in dit onderzoek 16 kinderen met het Angelman Syndroom onderzocht met de ADOS. Uit de resultaten kwam naar voren dat maar liefst 10 kinderen binnen de categorie 'Autisme' vielen en 3 kinderen binnen de scorecategorie 'Autisme Spectrum Stoornis'. Ook hier bleek dat autisme overgediagnosticeerd zou kunnen worden bij kinderen met AS vanwege de lage mentale leeftijd. Het Angelman Syndroom zou beter gekarakteriseerd worden door een *vertraging* van de ontwikkeling en autisme wordt juist gekenmerkt door een *afwijking* van de ontwikkeling. Deze veronderstelling werd bevestigd door onderzoek van Moss en Howlin (2009). Er is een waarneembare overlap tussen Angelman Syndroom en Autisme Spectrum Stoornis. Kinderen met het Angelman Syndroom vertonen wel meer flexibiliteit in hun gedrag dan kinderen met autisme (Didden, Sigafos et al., 2008).

1.2.5 Ouderlijke stress

Volgens Baker, McIntyre et al. (2003) hebben kinderen met ontwikkelingsvertragingen meer gedragsproblemen die op hun beurt leiden tot meer ouderlijke stress, wat bevestigd wordt door onderzoek van (Wheeler, Skinner et al., 2008) dat laat zien dat toegenomen probleemgedrag, maar ook verminderde sociale steun, significant gerelateerd zijn aan meer ouderlijke stress. Slaapproblemen van deze kinderen zijn geassocieerd met slaapproblemen bij ouders en meer ouderlijke stress (Goldman, Bichell et al., 2012). De kwaliteit van de slaap van het kind is voorspellend voor de kwaliteit van slaap van de moeder, die vervolgens weer een voorspeller is voor gemoedstoestand, stress en vermoeidheid van de moeder. De slaapkwaliteit werd beïnvloed door het 's nachts vaker wakker worden om te kunnen zorgen voor het kind. Moeders van kinderen met slaapproblemen bleken tevens vaker te kampen met depressieve symptomen, vermoeidheid, overdag slapen, meer ouderlijke stress en overbelasting van de opvoeding (Meltzer & Mindell, 2007).

Ouders van kinderen met het Angelman Syndroom hebben veel behoefte aan kennis over de beïnvloedbare aspecten voor de ontwikkeling en het toekomstbeeld van hun kinderen en kampen met een hoge mate van controleverlies en depressieve gevoelens. Vooral van invloed was de angst voor de negatieve consequenties voor zichzelf, waardoor zij niet in staat zijn een 'eigen' leven te leiden (van den Borne, van Hooren et al., 1999). Volgens Knussen en Sloper (1992) vinden ouders, vooral moeders, bepaalde aspecten van hun kind stressvol, zoals de gedragsproblemen, slecht functionerende vaardigheden en problemen vanuit de handicap. Ook andere gebeurtenissen en problemen binnen de familie hebben invloed op de ouderlijke stress.

Ook bij ouders van kinderen met autisme is veel ouderlijke stress waar te nemen. Zo rapporteerden ouders mindere slaapkwaliteit in vergelijking met ouders van normaal ontwikkelde kinderen vanwege andere slaappatronen, vroeger wakker worden en kortere slaaptijden (Meltzer, 2008). Niet alleen slaapproblemen van kinderen gaan gepaard met ouderlijke stress bij kinderen met autisme, ook problemen met regulatie, emotie en eten leveren een bijdrage aan maternale stress en externaliserende problemen met paternale stress (Davis & Carter, 2008).

1.2.6 Kwaliteit van leven

Stress en probleemgedrag van het kind spelen mogelijk een rol in moeders beleving van een mindere kwaliteit van leven door een toename van stress. Een lage kwaliteit van leven was gerelateerd aan stress en depressie. De kwaliteit van leven werd bij ouders van een kind met het fragiele X syndroom voornamelijk bepaald door gezondheidsissues (Wheeler, Skinner et al., 2008). Ook kinderen met het Angelman Syndroom ervaren veel gezondheidsissues waardoor er mogelijk in dit gezin een mindere kwaliteit van leven kan bestaan.

Griffith, Hastings et al. (2011) lieten zien dat ouders van kinderen met het Angelman Syndroom hoog scoren op psychologische distress. Ouders hebben meer risico op stress en gezondheidsproblemen wanneer zij kinderen hebben met een zeldzame genetische afwijking. Ouders van kinderen met het Angelman Syndroom gaven aan dat ze een hoger gevoel van eigenwaarde hadden maar meer verlies van controle omdat ze het idee hadden vast te zitten aan hun kind. Tevens scoorden ouders hoog op angst en depressieve symptomen. Dit wordt bevestigd door onderzoek van Petry, Maes et al. (2009). Hierin wordt aangetoond dat kwaliteit van leven van ouders geassocieerd is met medische problemen. Een negatief effect op het fysieke welzijn zijn de gezondheidstoestand, aanwezigheid van eetproblemen en het gebruik van medicatie. Leeftijd, geslacht en bewegings- en sensorische beperkingen hebben in deze studie geen effect.

1.3 Reden van onderzoek

Er is al veel onderzoek gedaan naar het Angelman syndroom en beïnvloedende factoren hierop. Er is echter nog geen onderzoek gedaan naar de relatie van diverse kindfactoren met kwaliteit van leven en ouderlijk stress.

Het is belangrijk om te weten welke aspecten tot meer ouderlijke stress en verminderde kwaliteit van leven leiden, zodat ouders beter geïnformeerd kunnen worden. Mogelijk kan, via behandelmethoden, het functioneren verbeterd worden, en draaglast worden verminderd. Als de negatieve gevolgen van het hebben van een kind met AS beter in kaart is gebracht, kan op beleidsniveau bepaald worden welke zorg er voor kinderen met Angelman Syndroom en hun ouders moet worden gefaciliteerd. Hiervoor is het van belang om te kijken welke specifieke kindfactoren voor meer ouderlijke stress en een verminderde kwaliteit van leven zorgen. Eerder onderzoek heeft zich hier niet op gefocust.

Voor cognitie is het duidelijk dat een vertraagde ontwikkeling kan leiden tot meer ouderlijke stress. Het is echter niet duidelijk wat de achterstand doet voor kwaliteit van leven.

Voor het kunnen geven van behandeling en begeleiding moet duidelijk worden welke aspecten van het gedrag leiden tot meer ouderlijke stress en een verminderde kwaliteit van leven. Eerder onderzoek heeft zich gefocust op welke gedragingen problematisch zijn, maar niet op de invloed van deze problemen voor ouderlijke stress en kwaliteit van leven.

Wat betreft de prikkelverwerking is het van belang om sterke en zwakke aspecten in kaart te brengen, om zo ouders te informeren waardoor ze mogelijk het kind beter kunnen begrijpen. Een beter begrip van (effecten van) problemen in de prikkelverwerking kan leiden tot inzichten die kunnen worden ingezet om interventies te ontwerpen of te verbeteren (Walz and Baranek, 2006).

Als duidelijk wordt welke slaapproblemen bij kinderen met AS het meest voorkomen, kan er een interventie worden opgezet, waardoor slaapproblemen en hiermee de ouderlijke stress verminderd worden. Onderzoek van Wiggs en Stores (2001) laat al zien dat een succesvolle behandeling van slaapproblemen bij kinderen met een mentale beperking en gedragsproblemen de stress vermindert en de tevredenheid van slaap bij ouders meer vergroot.

Eerder onderzoek laat al zien dat kinderen met AS autistische trekjes vertonen. Het is niet duidelijk wat dit gedrag voor relatie heeft met ouderlijke stress en kwaliteit van leven.

1.4 Hypothesen

In dit onderzoek wordt gekeken naar de relatie van kindfactoren met ouderlijke stress en kwaliteit van leven bij het Angelman Syndroom. Er is een aantal deelvragen te formuleren. Er zal gekeken worden naar de relatie van kindfactoren met ouderlijke stress en kwaliteit van leven. Onder kindfactoren vallen de componenten: probleemgedrag, prikkelverwerking, slaapproblemen, cognitieve ontwikkeling, fijne/grove motoriek, autisme, type deletie, epilepsie en visusproblemen. Ouderlijke stress en kwaliteit van leven zijn hierbij de afhankelijke variabelen. Er wordt gekeken naar de relatie van alle afzonderlijke kindfactoren met ouderlijke stress en kwaliteit van leven. Daarnaast zal er gekeken worden naar de relatie met probleemgedrag, prikkelverwerking, slaapproblemen, cognitieve ontwikkeling en fijne/grove motoriek op ouderlijke stress en kwaliteit van leven. Verwacht wordt dat naarmate er meer problemen worden ervaren er meer ouderlijke stress en een verminderde kwaliteit van leven waarneembaar is. In figuur 1 is weergegeven hoe de kindfactoren, genoemd in termen van vragenlijsten en screeningsinstrumenten, gerelateerd zijn met ouderlijke stress en kwaliteit van leven (afhankelijke variabelen).



Figuur 1. De relatie van kindfactoren, genoemd in termen van vragenlijsten en screeningsinstrumenten, met ouderlijke stress en kwaliteit van leven (afhankelijke variabelen).

2. Methode

2.1 Respondenten

De steekproef van dit onderzoek bestaat uit 27 kinderen van 3 tot en met 16 jaar met het Angelman Syndroom (met gemiddelde leeftijd $M = 103$ maanden en $SD = 54$ maanden). In tabel 1 zijn de beschrijvende gegevens weergegeven van de steekproef in dit onderzoek voor geslacht, type deletie en aan-/afwezigheid van epilepsie.

Tabel 1

Beschrijvende gegevens van de steekproef ($N = 27$)

	<i>N</i>	percentages
Meisjes	12	44,5 %
Jongens	15	55,6 %
Microdeletie (deletie van maternale 15q11-q13 regio)	17	63 %
UPD (Paternale UPD van chromosoom 15)	4	14,8 %
Imprinting defect (imprinting mutaties)	2	7,4 %
UBE3A mutatie (mutaties in het UBE3A gen)	4	14,8 %
Epilepsie (of in remissie)	23	88,5 %
Geen epilepsie	3	11,5 %

2.2 Procedure

De patiënten in dit onderzoek worden gezien door het Expertisecentrum ENCORE (Erfelijke NeuroCognitieve Ontwikkelingsstoornissen Rotterdam Erasmus MC) in het Sophia Kinderziekenhuis, onderdeel van het Erasmus MC Rotterdam. Het expertisecentrum heeft als doel het optimaliseren van de patiëntenzorg door centrale, protocollaire follow-up. Veel van de patiënten worden gezien in hun eigen ziekenhuis, maar nemen deel aan het expertisecentrum om alle informatie te bundelen. Hierdoor kan er wetenschappelijk onderzoek plaatsvinden. Patiënten worden hier gezien door de kinderneuroloog en kinderarts. Tevens wordt er een afspraak gemaakt bij de neuropsycholoog en eventueel bij de diëtiste, logopediste, klinisch geneticus en een kinder- en jeugdpsychiater. Op 3, 6, 11 en 15 jaar wordt een neuropsychologisch onderzoek uitgevoerd om het longitudinale beloop te volgen en te verbeteren.

De data in dit onderzoek zijn verkregen door middel van vragenlijsten en screeningsinstrumenten.

2.3 Meetinstrumenten

Voor dit onderzoek is gebruik gemaakt van vragenlijsten en de screeningsinstrumenten BSID-III en ADOS. De Bayley Scales of Infant and Toddler Development, third edition (BSID-III)(Bayley, 2006) brengt de ontwikkeling van een kind in beeld wat betreft de motoriek (grove en fijne), cognitie en taal (expressief en receptief). In het onderzoek is alleen gebruik gemaakt van de subschalen motoriek (grove en fijne) en cognitie. Er wordt gebruik gemaakt van de US normen, omdat er op dit moment geen Nederlandse normen beschikbaar zijn. Er wordt bij de BSID een aantal items afgenomen door een getrainde psycholoog om zo het niveau van functioneren op cognitief en motorisch gebied te bepalen. Aan de hand van de score kan een leeftijdsequivalent berekend worden. Dit instrument is normaliter geschikt voor kinderen tot 3½ jaar, maar wordt in dit onderzoek voor alle proefpersonen gebruikt. Er is geen BSID speciaal voor kinderen met een achterstand in de ontwikkeling en dus geen goede normgroep om mee te vergelijken. Omdat kinderen met het Angelman Syndroom zich ontwikkelen tot waar een kind van 3 jaar zich ontwikkelt kan er toch een indicatie worden gegeven van het niveau van functioneren. Deze indicatie moet met voorzichtigheid wordt geïnterpreteerd, daar het geen betrouwbare instrument is voor kinderen boven de 3½ jaar. Het nadeel van deze test is dat er afgekapt wordt na vijf opeenvolgende fouten. Mogelijk kunnen kinderen andere hogere cognitieve functies wel uitvoeren, maar daar wordt niet naar gekeken als de test wordt afgekapt. De betrouwbaarheid van dit instrument is hoog. Voor cognitie is de gemiddelde betrouwbaarheid 0.91, voor fijne motoriek 0.86, en grove motoriek 0.91 (Bayley, 2006).

De Autisme Diagnostisch Observatie Schema (ADOS)(Lord, Rutter et al., 2001/2008) is afgenomen door een getrainde psycholoog om een classificatie van de aard en ernst van autisme te kunnen geven en om de sociale communicatie in beeld te brengen. De ADOS maakt gebruik van 4 modules, gebaseerd op leeftijd en ontwikkelingsniveau van het kind. Module 1 wordt gebruikt wanneer het kind geen spraak of losse woordjes laat horen. Module 4 wordt gebruikt wanneer er sprake is van vloeiend taalgebruik (bij adolescenten/volwassenen). Voor deze studie is alleen gebruik gemaakt van module 1, omdat de onderzochte kinderen weinig tot geen spraak vertonen. De activiteiten bij deze module zijn onder andere 'vrij spel', 'reactie op naam' en 'wederkerige sociale glimlach'. De scores worden ingedeeld in vijf domeinen, te weten 'taal en communicatie', 'wederkerige sociale interactie', 'spel', 'stereotype gedragingen en beperkte interesses' en 'overige afwijkende gedragingen'. De interne consistentie varieert voor sociale interactie van 0.51 tot 0.82, voor communicatie van 0.58 tot 0.67 en voor stereotype gedrag van 0.07 tot 0.44. De interne consistentie is voor module 1 en 2 hoger dan voor module 3 en 4. Er wordt uiteindelijk een type classificatie gegeven: autisme, autisme spectrum stoornis of geen autisme spectrum stoornis (Lord, Rutter et al., 2001/2008). Er wordt bovendien een klinische conclusie gegeven door de psycholoog. Het kan zijn dat het ontwikkelingsniveau van het kind zodanig laag is dat er geen classificatie mag worden gegeven.

Verder is er gebruik gemaakt van vragenlijsten in dit onderzoek. Ouders kregen een aantal vragenlijsten, welke zij verzocht werden in te vullen wanneer zij op de polikliniek kwamen. Allereerst is er een basisvragenlijst voor neuropsychologisch onderzoek van kinderen. Deze vragenlijst is opgesteld door de neuropsycholoog om basisgegevens in kaart te kunnen brengen. Bij deze vragenlijst wordt er informatie ingewonnen over de ouders wat betreft de thuissituatie, werksituatie en behaalde opleidingen. Er wordt informatie ingewonnen over het kind wat betreft geslacht, leeftijd, geboorteland, vorm van opvang en bijkomende problematiek.

Voor het in kaart brengen van slaapproblemen en slaap-waakritme van de kinderen is de Nederlandse vertaling van de Sleep Disturbance Scale for Children (slaapverstoringsschaal voor kinderen, SDSC) gebruikt (Bruni, Ottaviano et al., 1996). Hier komen stellingen aan bod als 'hoeveel uren slaapt uw kind gemiddeld per nacht', 'het kind valt 's avonds moeilijk in slaap' en 'het kind is overdag slaperig'. Er wordt gescoord met behulp van een 5-punts Likertschaal, met als score nooit (1) tot altijd (5). Er wordt hierna een indeling gemaakt voor de subschalen 'stoornissen bij het in slaap vallen en blijven', 'slaap ademhalingsstoornissen', 'problemen met wakker worden', 'slaap-waaktransitieproblemen', 'extreme slaperigheidproblemen', 'excessieve nachtelijke transpiratie' en er wordt een totale score berekend. De test-herstest betrouwbaarheid is 0.71 (Bruni, Ottaviano et al., 1996).

De Short Sensory Profile-NL, verkorte oudervragenlijst 3 t/m 10 jaar (SSP)(Dunn, 1999; McIntosh, 1999) werd gebruikt om de sensorische prikkelverwerking van kinderen te bestuderen. Hier worden stellingen gegeven als 'raakt van streek tijdens verzorging', 'eet alleen voedsel met bepaalde smaken' en 'reageert negatief op onverwachte of harde geluiden'. Ook bij deze lijst wordt gebruikt gemaakt van een 5-punts Likert-schaal met een score van altijd (1) tot nooit (5) en er wordt gescoord op de subschalen 'tactiele gevoeligheid', 'smaak-/reukgevoeligheid', 'bewegingsgevoeligheid', 'onderreactief/zoekt prikkels', 'auditieve filtering', 'lage energie/zwak' en 'visuele/auditieve gevoeligheid'. Tevens wordt er een totaalscore berekend. De betrouwbaarheid van deze lijst varieert van 0.70 tot 0.90. De interne validiteit varieert van 0.25 tot 0.76 (Dunn, 1999).

De Nijmeegse Ouderlijke Stress Index, verkorte versie (NOSIK)(de Brock, Vermulst et al., 1992) is afgenomen om stress bij ouders in beeld te kunnen brengen. Er worden 25 stellingen weergegeven die beantwoord kunnen worden met een 6-punts Likertschaal van helemaal mee oneens (1) tot helemaal mee eens (6). Voorbeelden van stellingen zijn 'het valt niet altijd mee mijn kind te accepteren zoals hij/zij is', 'het ouderschap over dit kind is moeilijker dan ik dacht dat het zou zijn' en 'ik merk dat ik niet zo goed in staat ben voor mijn kind te zorgen als ik dacht'. Er wordt een totaalscore voor ouderlijke stress berekend. De betrouwbaarheid van de verkorte versie ligt tussen 0.92 en 0.95.

De Infant and Toddler Quality of Life Questionnaire- Parent short form -47 Dutch (ITQOL-SF47)(HealthActCHQ, 2011) is afgenomen om de kwaliteit van leven in kaart te kunnen brengen. Bij de ITQOL-SF47 worden stellingen voorgelegd omtrent de algemene gezondheid van het kind, lichamelijke activiteiten, algemene groei en ontwikkeling, pijn en klachten, temperament en stemming, gedrag, omgaan met anderen, gezondheid en de invloed van uw kind op u. Op basis van een 4/5-punts Likertschaal worden de stellingen beantwoord. In deze vragenlijst vindt er voor het berekenen van de scores op de subschalen ompoling plaats van een aantal items. Er wordt gescoord op de subschalen 'parental impact- time', 'parental impact- emotional', 'combined behavior', 'temperament and moods', 'general health', 'physical abilities', 'growth and development', 'pain', De betrouwbaarheid ligt tussen de 0.50 en 0.70.

De Nederlandse vertaling van The Behavior Problems Inventory (Lijst voor Gedragsproblemen, LGP)(Rojahn, Matson et al., 2001) is afgenomen om gedragsproblemen in beeld te brengen. Hier worden stellingen voorgelegd als 'zichzelf bijten', 'met de armen zwaaien of schudden' en 'anderen vastgrijpen en trekken'. Er wordt gescoord op een 5-punts Likertschaal wat betreft frequentie, lopend van nooit (1) tot elke uur (5) en op een 3-punts Likertschaal wat betreft ernst, van beperkt (1) tot ernstig (3). De stellingen worden in 3 categorieën onderverdeeld, te weten 'zelfverwondend gedrag', 'stereotiep gedrag' en 'agressief/destructief gedrag'. De test-herstest betrouwbaarheid van de vragenlijst is 0.76 en de inter-beoordelaar-betrouwbaarheid 0.88.

Aanvullende gegevens, zoals type deletie, visus/hoorproblemen, epilepsie en medicatie zijn naar voren gekomen in anamnese en onderzoek van de kinderneuroloog of kinderarts tijdens het poliklinische spreekuur.

2.4 Analyses

Voor dit onderzoek worden gemiddelden vergeleken van afzonderlijke variabelen tussen ouders met lage ouderlijke stress en ouders met hoge ouderlijke stress. Om de mate van ouderlijke stress mee te kunnen nemen als nominale variabele in dit onderzoek zijn er twee groepen gemaakt aan de hand van de handleiding van de NOSIK (de Brock, Vermulst et al., 1992). De variabele ouderlijke stress is dichotoom gemaakt door de classificaties 'hoge stress' en 'zeer hoge stress' te benoemen als de groep 'hoge ouderlijke stress' en de groep 'zeer laag' tot en met 'gemiddeld' als 'lage ouderlijke stress'. Scores van 62 en hoger worden geplaatst in de groep 'hoge stress'. Lage stress heeft een gemiddelde van 55.67 met een SD van 4.77, en hoge stress een gemiddelde van 93.08 en een SD van 15.72 op de totale score van ouderlijke stress. In de handleiding van de NOSIK wordt tevens een onderscheid gemaakt tussen klinische en niet-klinische normgroepen. In dit onderzoek is ervoor gekozen om de normen van de niet-klinische groep te gebruiken, omdat het niet geheel duidelijk is welke personen volgens de handleiding onder de klinische groep vallen. Bovendien wordt er in de handleiding onderscheid gemaakt tussen moeders en vaders. In dit onderzoek is ervoor gekozen om de

normgroepen van moeders aan te houden, aangezien moeders de vragenlijsten vaker (23 van de 27) hebben ingevuld. Er is in dit onderzoek gebruik gemaakt van de numerieke variabele (ruwe score) voor de multipele regressie en correlaties, maar ook van de nieuwe gecodeerde nominale variabele voor de t-toetsen.

Bovendien worden afzonderlijke variabelen vergeleken voor ouders met een lage kwaliteit van leven en ouders met een hogere kwaliteit van leven. Voor de continue variabelen wordt er hiervoor gebruik gemaakt van een t-toets voor onafhankelijke steekproeven. Voor de nominale variabelen wordt gebruik gemaakt van een chi-kwadraattoets. Wat betreft de ITQOL is ervoor gekozen om te werken met de subschalen 'combined behavior' (gedrag en omgaan met anderen), 'parental impact time' (invloed van kind op ouder) 'parental impact emotional' (invloed van kind op ouder) en 'temperament and moods' (temperament en stemming). Er wordt normaliter geen totaalscore berekend voor deze vragenlijst. Hiervoor zijn een aantal subschalen genomen die het beste weergeven wat van belang is voor kwaliteit van leven. De totaalscore is dichotoom gemaakt, wat wil zeggen dat er 2 classificaties aangemaakt zijn door middel van een split half methode op basis van het gemiddelde, te weten 'slechte tot gemiddelde kwaliteit van leven' en 'bovengemiddelde kwaliteit van leven'. Voor combined behavior is het afkappunt 53.43, voor parental impact- time 70.65, voor parental impact-emotional 67.66 en voor temperament and moods op 66.49.

Voor het analyseren van de voorspelling van ouderlijke stress en kwaliteit van leven door de variabelen probleemgedrag, prikkelverwerking, slaapproblemen, fijne/grove motoriek en cognitieve ontwikkeling, wordt gebruik gemaakt van een multipele regressie-analyse.

De nieuwe variabele 'IQ' is berekend door mentale leeftijd te delen door chronologische leeftijd en de uitkomst te vermenigvuldigen met honderd. Bij fijne/grove motoriek en cognitieve ontwikkeling zijn de analyses uitgevoerd met de variabele 'leeftijdsequivalent in maanden'. Bij prikkelverwerking zijn z-scores gebruikt. Er bleken bovendien geen hoorproblemen aanwezig te zijn bij alle proefpersonen, waardoor deze variabele niet meegenomen is in de analyses.

Missende waarden in de vragenlijsten van de NOSIK en SDSC zijn geëxtrapoleerd. Het totale gemiddelde van alle ingevulde items is gedeeld door het aantal ingevulde items. Extrapolatie vond alleen plaats bij 1 of 2 missende waarden in de gehele vragenlijst. Voor de LGP zijn alleen de frequenties van de variabelen zelfverwondend gedrag, stereotiepe gedragingen en agressief/destructief gedrag meegenomen. De vragenlijst bestaat tevens uit een gedeelte voor ernst van gedragingen, echter geen van de ouders heeft dit deel helemaal ingevuld.

Alle data zijn ingevoerd in SPSS 20.0 en Data Entry. Met behulp van syntaxen zijn de subschalen en totale schalen berekend. In het hele onderzoek is gebruik gemaakt van het significantieniveau van 5 %.

3. Resultaten

De resultaten van dit onderzoek laten de relatie van kindfactoren (probleemgedrag, prikkelverwerking, slaapproblemen, fijne/grove motoriek, cognitieve ontwikkeling, type deletie, autisme, epilepsie, visus/hoorproblemen) met ouderlijke stress en kwaliteit van leven zien bij het Angelman Syndroom.

3.1 Data-inspectie

Outliers in dit onderzoek zijn niet verwijderd. De vragenlijst omtrent slaap liet een duidelijke outlier zien op de schaal excessief nachtelijke transpiratie. Het is niet duidelijk waarom dit kind een hoge waarde laat zien, maar voor de resultaten bleek het niet van invloed of deze waarde wel/niet werd verwijderd, ook al omdat dit op inhoudelijke gronden moeilijk te verdedigen zou zijn. Er is overwogen om outliers van de variabele IQ te verwijderen vanwege de extreem lage resultaten, die veroorzaakt kunnen worden doordat de BSID-III niet geschikt is voor de oudste kinderen met het Angelman Syndroom. Omdat de chronologische leeftijd in de noemer van de breuk staat, valt het IQ van de oudere kinderen extreem laag uit. Na inspectie bleek echter dat de mediaan dicht bij het gemiddelde lag wat insinueert dat er sprake was van een normaal verdeling. De extreem lage waarden zijn hierdoor niet verwijderd uit de database.

Zoals beschreven hebben 27 proefpersonen deelgenomen aan dit onderzoek. De variabelen waren normaal verdeeld waardoor er geanalyseerd werd met parametrische toetsen. De resultaten zijn echter met grote voorzichtigheid geïnterpreteerd vanwege de lage hoeveelheid proefpersonen. Dit onderzoek dient derhalve als vooronderzoek. In het komende jaar zullen er meer patiënten op de polikliniek komen waardoor er met meer zekerheid geïnterpreteerd kan worden.

Voor alle variabelen heeft er een data-inspectie plaatsgevonden. Voor de nominale variabelen is dit bekeken met behulp van frequentietabellen en voor de numerieke variabelen door middel van gemiddelde, mediaan, standaarddeviatie, minimum/maximum, skewness en kurtosis. Uit de data-inspectie bleken de scores voor fijne motoriek geen normaalverdeling te volgen, hetgeen wordt bevestigd door een significantieniveau van $p < .05$ bij de toets voor normaliteit bij kleinere steekproeven (Shapiro-Wilk toets). De overige variabelen bleken een normale verdeling te volgen. De waarden van de kurtosis en skewness zijn binnen 3SD. In tabel 2 zijn alle afhankelijke variabelen met bijbehorende waarden beschreven, in tabel 3 de onafhankelijke variabelen met bijbehorende waarden.

Tabel 2

Beschrijvende gegevens van de afhankelijke variabelen

	<i>N</i>	Min	Max	M	SD	Z_{skewness}	Z_{kurtosis}
NOSIK: ouderlijke stress (ruwe score)	22	46	118	77.77	22.46	.56	- 1.48
ITQOL: parental impact-time (ruwe score)	23	16.67	100	70.65	25.98	-1.16	-.64
ITQOL: parental impact- emotional (ruwe score)	23	31.25	100	67.66	23.66	-.11	-1.46
ITQOL: temperament and moods (ruwe score)	23	41.67	95.83	66.49	16.45	-.17	-1.30
ITQOL: combined behavior (ruwe score)	23	31.67	82.08	53.43	16.37	.46	-1.48

Noot: Z_{skewness} = skewness/standaardmeetfout

Z_{kurtosis} = kurtosis/standaardmeetfout

Tabel 3

Beschrijvende gegevens van de onafhankelijke variabelen

	<i>N</i>	Min	Max	M	SD	Z_{skewness}	Z_{kurtosis}
SSP: prikkelverwerking (ruwe totaalscore)	11	113	162	130.27	14.07	1.76	1.07
SDSC: slaap (totaalscore)	20	33	68	47.90	9.85	1.27	-.18
LGP: stereotiepe gedragingen	10	25	67	36.30	13.40	2.34	1.70
LGP: agressief/destructief gedrag	21	11	60	28.52	14.09	1.99	.05
LGP: zelfverwondend gedrag	22	15	33	22.09	4.65	1.76	.71
BSID: IQ	23	4	47	20.91	11.79	1.34	-.13
BSID: grove motoriek ¹	21	7	38	17.05	8.19	1.98	1.16
BSID: fijne motoriek ¹	21	7	42	16.57	9.15	3.30	2.95
BSID: cognitieve ontwikkeling ¹	25	7	34	16.44	7.01	.10	.74

Noot: Z_{skewness} = skewness/standaardmeetfout

Z_{kurtosis} = kurtosis/standaardmeetfout

¹ weergegeven als leeftijdsequivalent in maanden

3.2 Kindfactoren en ouderlijke stress

Om de relatie van kindfactoren met ouderlijke stress te bepalen is allereerst gekeken naar de gemiddelden van afzonderlijke variabelen op ouderlijke stress. Er is hierbij onderscheid gemaakt tussen de groep ouders met lage stress en hoge stress. Voor de numerieke variabelen is er gebruik gemaakt van de t-toets voor onafhankelijke steekproeven. Hieruit kwam naar voren dat ouders met lage stress en ouders met hoge stress niet significant verschillen op gedragsproblemen (LGP) voor zowel zelfverwondend gedrag, als stereotiepe gedragingen, als agressief/destructief gedrag. Vanwege niet-significante verschillen kan er niet geconcludeerd worden dat gedragsproblemen leidden tot meer ouderlijke stress. In tabel 4 zijn de resultaten van de t-toetsen weergegeven.

Ouders met lage stress en ouders met hoge stress verschilden niet significant van elkaar voor prikkelverwerking (SSP)(totaalscore). Voor prikkelverwerking werden significante verschillen gevonden tussen ouders met lage stress en ouders met hoge stress op bewegingsgevoeligheid (met een medium effectgrootte $d = 0.55$), waarbij ouders met hoge stress gemiddeld slechter scoorden. Een slechtere prikkelverwerking op bewegingsgevoeligheid gaat gepaard met meer ouderlijke stress. Er waren echter geen significante resultaten voor de andere aspecten van prikkelverwerking, te weten tactiele gevoeligheid, smaak-/reukgevoeligheid, onderreactief/zoeft prikkels, auditieve filtering, lage energie/zwak en visuele/auditieve gevoeligheid. In tabel 4 zijn de resultaten te zien voor de verschillen tussen ouders met lage stress en ouders met hoge stress voor prikkelverwerking. Een slechtere prikkelverwerking gaat niet gepaard met meer ouderlijke stress, met uitzondering van problemen met bewegingsgevoeligheid die wel gepaard gaat met meer ouderlijke stress.

Voor slaap (totaalscore) werden geen significante verschillen gezien tussen ouders met lage stress en ouders met hoge stress. Er werden wel significante verschillen gevonden tussen ouders met lage en hoge stress wat betreft extreme slaperigheidproblemen overdag (met een medium effectgrootte $d = .53$). Ouders met hoge stress scoorden hoger, wat wil zeggen dat de kinderen van deze ouders meer problemen laten zien op het gebied van de slaperigheid. Er werden geen significante resultaten gevonden voor stoornissen bij het in slaap vallen en blijven, slaap/ademhalingsproblemen, problemen met wakker worden, slaap-waak transitieproblemen en excessieve nachtelijke transpiratie. In tabel 4 zijn de resultaten van de t-toetsen weergegeven. Slaapproblemen gaan over het algemeen niet gepaard met meer ouderlijke stress. Extreme slaperigheidproblemen gaan echter wèl gepaard met meer ouderlijke stress.

Ouders met lage stress en ouders met hoge stress verschilden niet-significant van elkaar op cognitieve ontwikkeling, fijne motoriek en grove motoriek. Bovendien zijn er geen significante verschillen tussen beide groepen ouders voor IQ. De verschillen tussen ouders met lage stress en hoge stress zijn in tabel 4 weergegeven. Een slechtere fijne/grove motoriek, ontwikkeling en IQ gaat niet gepaard met meer ouderlijke stress.

Er werden geen significante verschillen gezien tussen ouders met lage stress en ouders met hoge stress wat betreft autisme. Op alle variabelen van de ADOS werden geen significante verschillen gezien; taal en communicatie totaal, wederkerige sociale interactie totaal, taal en communicatie + wederkerige sociale interactie totaal, spel totaal en stereotiepe en beperkte interesses totaal. In tabel 4 zijn de resultaten van de t-toetsen weergegeven. Autismen (kenmerken) gaan niet gepaard met meer ouderlijke stress.

Tabel 4

T-toetsen kindfactoren en ouderlijke stress (NOSIK)

	F	p-waarde	gemiddelde lage stress	gemiddelde hoge stress
LGP: zelfverwondend gedrag	0.00	.38	21.33	23.27
LGP: stereotiepe gedragingen	4.22	.57	32.40	36.33
LGP: agressief/destructief gedrag	2.71	.94	28.89	29.40
SSP: totaalscore	.36	.99	-2.52	-2.50
SSP: bewegingsgevoeligheid	1.64	.05*	.05	-1.36
SSP: tactiele gevoeligheid	2.33	.92	-1.74	-1.82
SSP: smaak-/reukgevoeligheid	3.04	.80	-.61	-.39
SSP: onderreactief/zoeft prikkel	.00	.97	-2.64	-2.66
SSP: auditieve filtering	.48	.89	-.80	-.87
SSP: lage energie/zwak	.75	.81	-3.01	-3.27
SSP: visuele/auditieve gevoeligheid	1.16	.21	-1.60	-2.38
SDSC: totaalscore	1.35	.43	45.13	48.82
SDSC: stoornissen bij het in slaap vallen en blijven	.59	.67	17.75	18.75
SDSC: slaap/ademhalingsproblemen	.70	.60	4.25	4.67
SDSC: problemen met wakker worden	23.52	.07	4.00	3.08
SDSC: slaap-waak transitieproblemen	.02	.57	8.25	9.00
SDSC: extreme slaperigheidproblemen	.76	.01*	7.38	10.69
SDSC: excessieve nachtelijke transpiratie	3.68	.21	3.50	2.42
BSID: cognitieve ontwikkeling	.38	.66	17.25	15.69
BSID: fijne motoriek	.00	.87	15.88	16.70
BSID: grove motoriek	.30	.87	17.00	16.30
BSID: IQ	.61	.81	19.47	18.38
ADOS: taal en communicatie totaal	.50	.85	4.38	4.17
ADOS: wederkerige sociale interactie totaal	1.77	.20	5.38	7.67
ADOS: taal en communicatie + wederkerige sociale interactie totaal	2.70	.40	9.75	11.83
ADOS: spel totaal	.05	.26	2.63	3.33
ADOS: stereotiepe en beperkte interesses totaal	1.00	.75	2.50	2.33

* significant bij een *p*-waarde van < 0.05

3.3 Kindfactoren en ouderlijke stress (chi-kwadraattoetsen)

Voor de nominale variabelen (autisme classificatie (ADOS), autisme classificatie (klinisch), type deletie, epilepsie en visusproblemen) is er gebruik gemaakt van de chi-kwadraattoets. Hieruit kwam naar voren dat er geen significante verschillen waarneembaar waren tussen de groep ouders met lage stress en hoge stress voor autisme classificatie (ADOS) en autisme classificatie (klinisch). Er bleken, in de klinische classificatie, uiteindelijk 3 proefpersonen te voldoen aan de voorwaarden van een autisme spectrum stoornis, allen in de groep ouders met hoge stress. Uit de chi-kwadraattoets kon geconstateerd worden dat type deletie niet significant was. Wel bleek dat er meer kinderen met een microdeletie in de groep van ouders met hoge stress zaten dan op basis van kans mag worden verwacht (9 in groep hoge stress, 5 in lage stress). Wat betreft epilepsie werden er geen significante verschillen gevonden tussen ouders met hoge stress en ouders met lage stress. Tevens werden er geen significante verschillen gevonden voor visusproblemen. In tabel 5 zijn de resultaten weergegeven van

de chi-kwadraattoetsen. Type deletie, autisme classificatie, epilepsie en visusproblemen gaan niet gepaard met meer ouderlijke stress.

Tabel 5

Chi-kwadraattoetsen kindfactoren en ouderlijke stress (NOSIK)

	Chi2 waarde	p-waarde
Type deletie	1.81	.61
Autisme classificatie ADOS	2.81	.25
Autisme classificatie klinisch	2.08	.15
Epilepsie	2.36	.31
Visusproblemen	.02	.96

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Uit bovenstaande kan geconcludeerd worden dat gedragsproblemen, prikkelverwerking, slaapproblemen, cognitieve ontwikkeling en fijne/grove motoriek, IQ, autisme, type deletie, epilepsie en visusproblemen niet gepaard gaan met meer ouderlijke stress. Op deze variabelen worden geen verschillen gezien tussen de groep ouders met lage stress en ouders met hoge stress. Extreme slaperigheidproblemen en bewegingsgevoeligheid gaan wel gepaard met meer ouderlijke stress. Hoe meer problemen er op deze twee gebieden ervaren worden, hoe meer ouderlijke stress er gerapporteerd wordt bij ouders.

3.4 Kindfactoren en ouderlijke stress (multipel regressie)

Om de relatie van probleemgedrag, prikkelverwerking, slaapproblemen, IQ, fijne/grove motoriek en cognitieve ontwikkeling met ouderlijke stress te bepalen is er gebruik gemaakt van een regressie-analyse. Allereerst is hiervoor gekeken of er sprake was van multicolineariteit met behulp van een correlatiematrix. Fijne motoriek had een correlatie van $r > .90$ met cognitieve ontwikkeling (BSID) waardoor besloten is deze niet mee te nemen in de multipel regressies. Alle andere variabelen lieten een $r < .90$ zien.

Eveneens zijn er aparte analyses uitgevoerd om de correlaties tussen kindfactoren en ouderlijke stress (ruwe score) te bepalen. Hieruit bleek dat er een lage correlatie is tussen ouderlijke stress en; zelfverwondend gedrag, stereotiepe gedragingen, agressief/destructief gedrag, prikkelverwerking totaal, slaapproblemen totaal, cognitieve ontwikkeling, IQ en grove motoriek. In tabel 6 zijn de correlaties weergegeven.

Tabel 6

Correlatietabel voor kindfactoren en ouderlijke stress (NOSIK)

	<i>r</i>
LGP: zelfverwondend gedrag	.20
LGP: stereotiepe gedragingen	.31
LGP: agressief/destructief gedrag	.05
SSP: totaalscore	-.33
SDSC: totaalscore	.03
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.23
BSID: IQ	-.38
BSID: grove motoriek	-.14

Uit de multiële regressie werd duidelijk dat als slaapproblemen, prikkelverwerking en IQ tegenover ouderlijke stress werden gezet, er significante resultaten werden gezien voor IQ. In tabel 7 staan de resultaten van deze multiële regressie verwerkt. IQ blijkt een belangrijke invloed te hebben op ouderlijke stress, met een lagere IQ leidend tot meer ouderlijke stress. De bijdrage van slaapproblemen en prikkelverwerking blijken in deze vergelijking niet significant. Wanneer alleen IQ werd meegenomen in de multiële regressie bleek deze significant te zijn. De invloed van gedragsproblemen werd bovendien bekeken in een multiële regressie. Er waren echter geen significante resultaten waarneembaar.

Tabel 7

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: ouderlijke stress

	Ongestandaardiseerde coëfficiënten		Gestandaardiseerde coëfficiënten		<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta				
<i>Compleet model</i>							
(constante)	183.68	31.46			5.84	.01	
BSID: IQ	-2.09	.50	-.99		-4.14	.03*	-.38
SDSC: totaalscore	-.92	.45	-.43		-2.03	.14	.03
SSP: totaalscore	3.76	4.56	.20		.83	.47	-.33
<i>Model met alleen significante predictoren</i>							
(constante)	122.36	10.70			11.44	.00	
BSID: IQ	-1.74	.53	-.83		-3.31	.02*	-.38

* Significant bij een *p*-waarde <.05

3.5 Kindfactoren en kwaliteit van leven

Om de relatie van kindfactoren met kwaliteit van leven te bepalen is gekeken naar de gemiddelden van afzonderlijke variabelen tussen ouders met een lage kwaliteit van leven en ouders met een hogere kwaliteit van leven. Voor de numerieke variabelen is gebruik gemaakt van de t-toets voor onafhankelijke steekproeven.

Voor parental impact- time kwamen geen significante verschillen naar boven wat betreft gedragsproblemen. Voor zelfverwondend gedrag, stereotiepe gedragingen en agressieve/destructieve gedragingen waren geen significante verschillen te zien tussen de groep ouders met een lage en ouders met een hogere kwaliteit van leven. Wel werden er meer stereotiepe gedragingen gerapporteerd bij ouders met een lagere kwaliteit van leven. De resultaten van de t-toetsen zijn weergegeven in tabel 8. Evenmin waren er significante resultaten voor parental impact- emotional op gedragsproblemen. Ook hier waren er meer stereotiepe gedragingen gerapporteerd bij ouders met een mindere kwaliteit van leven. De resultaten zijn weergegeven in tabel 9. Voor combined behavior waren geen significante resultaten waarneembaar. Eveneens werden hier meer stereotiepe gedragingen gerapporteerd bij ouders met een mindere kwaliteit van leven. De resultaten voor combined behavior zijn gerapporteerd in tabel 10. Voor temperament and moods waren bovendien geen significante resultaten waarneembaar, weergegeven in tabel 11. Gedragsproblemen leidden niet tot een verminderde kwaliteit van leven.

Prikkelverwerking bleek voor alle variabelen van kwaliteit van leven niet significant. De resultaten van de t-toetsen zijn weergegeven in tabel 8 (parental impact- time), tabel 9 (parental impact- emotional), tabel 10 (combined behavior) en tabel 11 (temperament and moods). Prikkelverwerkingsproblemen leiden niet tot een verminderde kwaliteit van leven.

Slaap bleek voor alle variabelen van kwaliteit van leven niet significant te zijn. Extreme slaperigheidproblemen bleek wel significant te zijn voor parental impact- emotional (met een medium effectgrootte van $d = .42$), waarbij ouders met een mindere kwaliteit van leven meer problemen rapporteerden. De resultaten zijn weergegeven in tabel 8 (parental impact- time), tabel 9 (parental impact- emotional), tabel 10 (combined behavior) en tabel 11 (temperament and moods). Slaapproblemen gaan niet gepaard met een verminderde kwaliteit van leven. Extreme slaperigheidproblemen leiden wel tot een verminderde kwaliteit van leven voor parental impact- emotional.

Fijne/grove motoriek verschilden niet significant tussen ouders met een lage kwaliteit van leven en een hogere kwaliteit van leven, voor parental impact- time, parental impact- emotional, combined behavior en temperament and moods. Bovendien werden er geen verschillen gevonden voor cognitieve ontwikkeling en IQ voor alle variabelen van kwaliteit van leven. De resultaten zijn weergegeven in tabel 8 (parental impact- time), tabel 9 (parental impact- emotional), tabel 10 (combined behavior) en tabel 11 (temperament and moods). Cognitieve ontwikkeling, fijne/grove motoriek en IQ gaan niet gepaard met een verminderde kwaliteit van leven.

Tabel 8

T-toetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: parental impact- time (ITQOL)

	F	p-waarde	Gemiddelde lage kwaliteit	Gemiddelde hoge kwaliteit
LGP: zelfverwendend gedrag	.99	.66	21.64	22.60
LGP: stereotiepe gedragingen	11.07	.22	44.00	29.60
LGP: agressief/destructief gedrag	.42	.96	28.90	29.20
SSP: totaalscore	2.42	.63	-2.33	-2.65
SDSC: totaalscore	1.33	.22	45.40	51.11
BSID: cognitieve ontwikkeling	.04	.19	18.50	14.30
BSID: fijne motoriek	.16	.20	20.11	14.40
BSID: grove motoriek	.17	.11	22.22	13.90
BSID: IQ	.01	.71	20.77	18.98

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Tabel 9

T-toetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: parental impact- emotional (ITQOL)

	F	p-waarde	Gemiddelde lage kwaliteit	Gemiddelde hoge kwaliteit
LGP: zelfverwendend gedrag	2.39	.53	21.45	22.80
LGP: stereotiepe gedragingen	8.97	.32	40.20	30.75
LGP: agressief/destructief gedrag	.81	.80	28.20	29.90
SSP: totaalscore	2.47	.23	-2.83	-2.06
SDSC: totaalscore	.01	.45	50.00	46.40
SDSC: extreme slaperigheidproblemen	.94	.04*	11.00	8.20
BSID: cognitieve ontwikkeling	5.04	.37	15.25	18.20
BSID: fijne motoriek	3.03	.78	16.44	17.70
BSID: grove motoriek	5.79	.50	15.44	18.20
BSID: IQ	.30	.81	19.37	20.53

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Tabel 10

T-toetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: combined behavior (ITQOL)

	F	p-waarde	Gemiddelde lage kwaliteit	Gemiddelde hoge kwaliteit
LGP: zelfverwondend gedrag	.32	.42	23.00	21.27
LGP: stereotiepe gedragingen	.16	.61	38.40	33.00
LGP: agressief/destructief gedrag	1.20	.62	30.70	27.40
SSP: totaalscore	.79	.92	-2.45	-2.51
SDSC: totaalscore	6.64	.57	46.80	49.56
BSID: cognitieve ontwikkeling	.28	.19	18.50	14.30
BSID: fijne motoriek	1.62	.06	20.90	12.89
BSID: grove motoriek	.16	.25	19.10	14.44
BSID: IQ	2.00	.71	19.13	20.97

* significant bij een *p*-waarde van < 0.05

Tabel 11

T-toetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: temperament and moods (ITQOL)

	F	p-waarde	Gemiddelde lage kwaliteit	Gemiddelde hoge kwaliteit
LGP: zelfverwondend gedrag	.05	.99	22.11	22.08
LGP: stereotiepe gedragingen	13.49	.27	30.20	43.25
LGP: agressief/destructief gedrag	.48	.66	27.25	30.25
SSP: totaalscore	1.21	.39	-2.78	-2.22
SDSC: totaalscore	.87	.32	50.88	46.09
BSID: cognitieve ontwikkeling	.17	.69	17.30	16.00
BSID: fijne motoriek	.00	.85	17.56	16.70
BSID: grove motoriek	.71	.61	15.78	17.90
BSID: IQ	3.20	.07	15.46	23.98

* significant bij een *p*-waarde van < 0.05

3.6 Kindfactoren en kwaliteit van leven (*chi-kwadraattoetsen*)

Voor de nominale variabelen is er gebruik gemaakt van de *chi-kwadraattoets*. Hieruit kwam naar voren dat type deletie niet verschilt voor ouders met een lagere kwaliteit van leven en ouders met een hogere kwaliteit van leven voor parental impact- time, parental impact- emotional, combined behavior en temperament and moods. Type deletie gaat niet gepaard met een verminderde kwaliteit van leven. Voor autisme classificatie (ADOS) waren geen significante resultaten waarneembaar tussen ouders met een lage kwaliteit van leven en een hogere kwaliteit van leven voor alle variabelen van kwaliteit van leven. Voor de klinische conclusie van de ADOS waren geen significante resultaten waarneembaar voor alle variabelen van kwaliteit van leven. Voor epilepsie waren geen significante verschillen voor parental impact- time, parental impact- emotional, temperament and moods. Er waren wel significante verschillen voor epilepsie bij combined behavior. Er zijn meer kinderen met epilepsie (in remissie) in de groep bovengemiddelde kwaliteit van leven, er zijn ook meer kinderen met een actieve vorm in deze groep. Epilepsie gaat gepaard met een verminderde kwaliteit van leven voor combined behavior. Voor visusproblemen waren geen significante resultaten waarneembaar tussen

ouders met een lage kwaliteit van leven en een hogere kwaliteit van leven voor parental impact- time, parental impact- emotional, combined behavior en temperament and moods. De resultaten van de chi-kwadraattoetsen zijn weergegeven in tabel 12 (parental impact- time), tabel 13 (parental impact- emotional), tabel 14 (combined behavior) en tabel 15 (temperament and moods).

Type deletie, autisme classificatie, epilepsie en visusproblemen blijken in het geheel niet te leiden niet tot een verminderde kwaliteit van leven.

Tabel 12

Chi-kwadraattoetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: parental impact- time (ITQOL)

	Chi2 waarde	p-waarde
Type deletie	2.36	.50
Autisme classificatie ADOS	4.96	.08
Autisme classificatie klinisch	1.02	.31
Epilepsie	.81	.67
Visusproblemen	.68	.41

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Tabel 13

Chi-kwadraattoetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: parental impact- emotional (ITQOL)

	Chi2 waarde	p-waarde
Type deletie	1.36	.72
Autisme classificatie ADOS	.06	.97
Autisme classificatie klinisch	.61	.44
Epilepsie	1.79	.41
Visusproblemen	.68	.41

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Tabel 14

Chi-kwadraattoetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: combined behavior (ITQOL)

	Chi2 waarde	p-waarde
Type deletie	5.03	.17
Autisme classificatie ADOS	.57	.75
Autisme classificatie klinisch	1.02	.31
Epilepsie	6.91	.03*
Visusproblemen	3.16	.08

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Tabel 15

Chi-kwadraattoetsen kindfactoren en kwaliteit van leven: temperament and moods (ITQOL)

	Chi2 waarde	p-waarde
Type deletie	2.65	.45
Autisme classificatie ADOS	.33	.85
Autisme classificatie klinisch	.01	.91
Epilepsie	4.47	.11
Visusproblemen	.14	.71

* significant bij een p -waarde van < 0.05

Uit bovenstaande kan geconcludeerd worden dat slaap, prikkelverwerking, probleemgedrag, cognitieve ontwikkeling, IQ, motoriek, type deletie, autisme, epilepsie en visusproblemen niet gepaard gaan met een verminderde kwaliteit van leven.

3.7 Kindfactoren en kwaliteit van leven (multipel regressie)

Om de relatie van probleemgedrag, slaap, prikkelverwerking en cognitieve ontwikkeling met kwaliteit van leven te bepalen werd er gebruik gemaakt van een regressie-analyse. Allereerst is hiervoor gekeken of er sprake was van multicolineariteit met behulp van een correlatiematrix. Dit is al uitgevoerd bij de multipel regressies bij ouderlijke stress. Duidelijk werd dat fijne motoriek niet voldeed aan de vooronderstellingen van een multipel regressie en een $r > .90$ met cognitieve ontwikkeling (BSID) liet zien. Hierdoor is deze variabele niet meegenomen in de volgende analyses. Alle andere variabelen lieten een $r < .90$ zien.

Om de overeenkomstigheid met kindfactoren te bekijken zijn er aparte correlaties uitgevoerd op kwaliteit van leven. Hieruit bleek dat er een lage tot redelijke correlatie is voor zelfverwondend gedrag, stereotiepe gedragingen, agressief/destructief gedrag, prikkelverwerking totaal, slaapproblemen totaal, cognitieve ontwikkeling, IQ en grove motoriek. De resultaten zijn weergegeven in tabel 16 (parental impact- time), tabel 17 (parental impact- emotional), tabel 18 (combined behavior) en tabel 19 (temperament and moods).

Tabel 16

Correlatietabel voor kindfactoren en kwaliteit van leven: parental impact- time (ITQOL)

	r
LGP: zelfverwondend gedrag	.10
LGP: stereotiepe gedragingen	-.54
LGP: agressief/destructief gedrag	.01
SSP: totaalscore	-.17
SDSC: totaalscore	.29
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.29
BSID: IQ	-.08
BSID: grove motoriek	-.38

Tabel 17

Correlatietabel voor kindfactoren en kwaliteit van leven: parental impact- emotional (ITQOL)

	<i>r</i>
LGP: zelfverwondend gedrag	.15
LGP: stereotiepe gedragingen	-.35
LGP: agressief/destructief gedrag	.06
SSP: totaalscore	.40
SDSC: totaalscore	-.18
BSID: cognitieve ontwikkeling	.20
BSID: IQ	.06
BSID: grove motoriek	-.17

Tabel 18

Correlatietabel voor kindfactoren en kwaliteit van leven: combined behavior (ITQOL)

	<i>r</i>
LGP: zelfverwondend gedrag	-.19
LGP: stereotiepe gedragingen	-.20
LGP: agressief/destructief gedrag	-.12
SSP: totaalscore	-.03
SDSC: totaalscore	.14
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.29
BSID: IQ	.09
BSID: grove motoriek	-.28

Tabel 19

Correlatietabel voor kindfactoren en kwaliteit van leven: temperament and moods (ITQOL)

	<i>r</i>
LGP: zelfverwondend gedrag	.00
LGP: stereotiepe gedragingen	.49
LGP: agressief/destructief gedrag	.11
SSP: totaalscore	.29
SDSC: totaalscore	-.24
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.09
BSID: IQ	.41
BSID: grove motoriek	.13

Wanneer parental impact- time in een multi-pele regressie tegenover zelfverwondend gedrag (LGP) en prikkelverwerking (SSP) werd gezet, werd duidelijk dat zelfverwondend gedrag meer invloed had op kwaliteit van leven in vergelijking met prikkelverwerking. De resultaten hiervan zijn weergegeven in tabel 20.

Tabel 20

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: parental impact- time (ITQOL)

	Ongestandaardiseerde coëfficiënten	Gestandaardiseerde coëfficiënten	<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta		
<i>Compleet model</i>					
(constante)	4.38	1.23		3.55	.01
LGP: zelfverwondend gedrag	-.13	.05	-.77	-2.62	.04*
SSP: totaalscore	.08	.14	.16	.53	.62
<i>Model met alleen significante predictoren</i>					
(constante)	4.00	.95		4.23	.00
LGP: zelfverwondend gedrag	-.12	.05	-.72	-2.73	.03*

* significant bij een $p < .05$

Voor combined behavior werd een invloed van IQ (BSID) en stereotiepe gedragingen (LGP) op kwaliteit van leven gezien. IQ en stereotiepe gedragingen waren beide van significante invloed op kwaliteit van leven. In tabel 21 zijn de resultaten weergegeven. Bovendien heeft cognitieve ontwikkeling invloed op kwaliteit van leven, wanneer er werd vergeleken met prikkelverwerking (SSP). In tabel 22 zijn de resultaten hiervan weergegeven. Grote motoriek (BSID) en prikkelverwerking hebben tevens een grote invloed op kwaliteit van leven. Beide variabelen hadden een significante invloed op combined behavior. Deze resultaten zijn in tabel 23 weergegeven. Daarnaast werd een invloed van slaapproblemen gezien wanneer er werd vergeleken met prikkelverwerking. In tabel 24 zijn de resultaten hiervan weergegeven.

Tabel 21

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: combined behavior (ITQOL)

	Ongestandaardiseerde coëfficiënten	Gestandaardiseerde coëfficiënten	<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta		
<i>Compleet model</i>					
(constante)	1.67	.34		4.91	.01
LGP: stereotiepe gedragingen	-.03	.01	-.88	-3.05	.03*
BSID: IQ	.04	.01	.85	2.97	.03*

* significant bij een $p < .05$

Tabel 22

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: combined behavior (ITQOL)

	Ongestandaardiseerde coëfficiënten	Gestandaardiseerde coëfficiënten	<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta		
<i>Compleet model</i>					
(constante)	3.70	1.00		3.70	.01
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.08	.03	-1.10	-2.48	.04*
SSP: totaalscore	.41	.22	.85	1.92	.10
<i>Model met alleen significante predictoren</i>					
(constante)	1.78	.27		6.71	.00
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.02	.02	-.29	-1.34	.19

* significant bij een $p < .05$

Tabel 23

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: combined behavior (ITQOL)

	Ongestandaardiseerde coëfficiënten	Gestandaardiseerde coëfficiënten	<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta		
<i>Compleet model</i>					
(constante)	4.29	1.00		4.28	.01
BSID: grove motoriek	-.08	.03	-1.45	-3.01	.02*
SSP: totaalscore	.59	.22	1.31	2.70	.04*

* significant bij een $p < .05$

Tabel 24

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: combined behavior (ITQOL)

	Ongestandaardiseerde coëfficiënten	Gestandaardiseerde coëfficiënten	<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta		
<i>Compleet model</i>					
(constante)	-.63	.68		-.92	.41
SDSC: totaalscore	.04	.01	.84	3.06	.04*
SSP: totaalscore	-.03	.11	-.07	-.24	.82
<i>Model met alleen significante predictoren</i>					
(constante)	-.56	.55		-1.01	.36
SDSC: totaalscore	.04	.01	.84	3.39	.02*

* significant bij een $p < .05$

Voor temperament and moods bleek IQ een belangrijke invloed te hebben op kwaliteit van leven. Wanneer IQ samen met grove motoriek en cognitieve ontwikkeling werd geanalyseerd in een multiële regressie, bleek IQ een significante invloed te hebben. De resultaten hiervan zijn weergegeven in tabel 25.

Tabel 25

Regressieanalysetabel: afhankelijke variabele: temperament and moods (ITQOL)

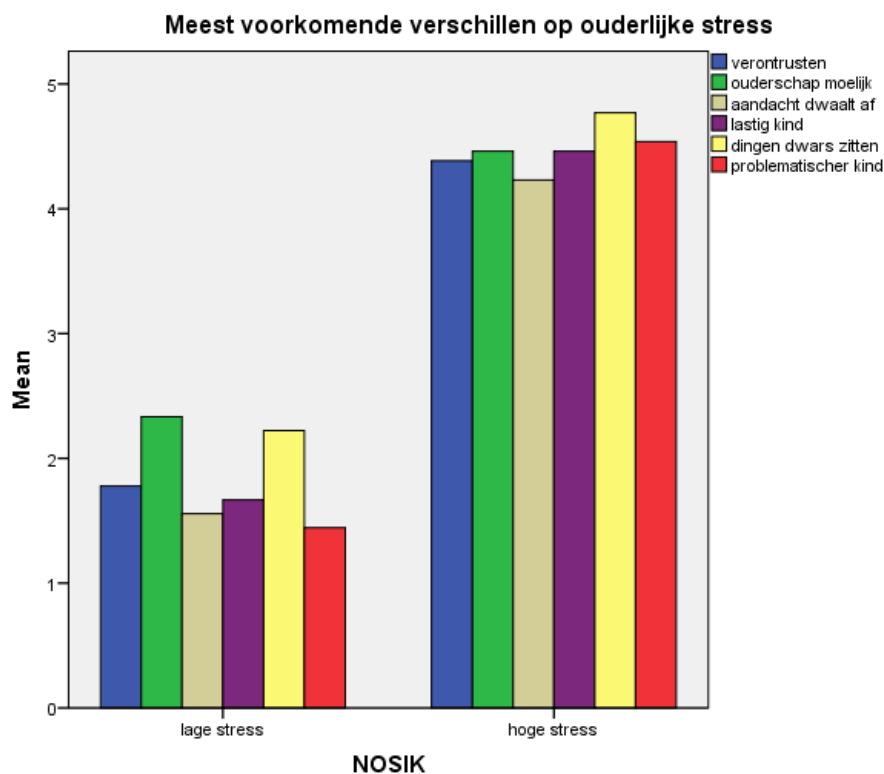
	Ongestandaardiseerde coëfficiënten		Gestandaardiseerde coëfficiënten	<i>t</i>	<i>p</i>	<i>r</i>
	<i>B</i>	Standaard meetfout	Beta			
<i>Compleet model</i>						
(constante)	1.03	.30		3.42	.00	
BSID: IQ	.03	.01	.65	2.84	.01*	.41
BSID: cognitieve ontwikkeling	-.04	.03	-.55	-1.32	.21	-.09
BSID: grove motoriek	.03	.02	.50	1.27	.22	.13
<i>Model met alleen significante predictoren</i>						
(constante)	.99	.23		4.33	.00	
BSID: IQ	.03	.01	.53	2.59	.02*	.41

* significant bij een $p < .05$

Uit bovenstaande kan geconcludeerd worden dat voor parental impact- time zelfverwondend gedrag van invloed is op kwaliteit van leven, in vergelijking met prikkelverwerking. Voor parental impact- emotional werden geen significante invloed gevonden. Voor combined behavior bleken IQ en stereotiepe gedragingen beide een belangrijke invloed te hebben op kwaliteit van leven. Daarnaast had cognitieve ontwikkeling een invloed op kwaliteit van leven, wanneer er werd vergeleken met prikkelverwerking. Slaapproblemen hebben een invloed op kwaliteit van leven wanneer er werd vergeleken met prikkelverwerking. Bovendien laten grove motoriek en prikkelverwerking samen een belangrijke invloed zien op kwaliteit van leven. Voor temperament and moods blijkt IQ een belangrijke invloed te hebben wanneer er werd vergeleken met grove motoriek. Bovendien is IQ van invloed op kwaliteit van leven wanneer er werd vergeleken met cognitieve ontwikkeling.

3.4 Verdiepende analyses

Wanneer er gekeken wordt naar de afzonderlijke items van de NOSIK is het duidelijk dat er veel verschillen zijn tussen de groep ouders met lage stress en de groep ouders met hoge stress. Op de volgende items waren er significante verschillen tussen de groep ouders met lage en ouders met hoge stress, waarbij de scores van de laatste groep lager uitvallen: 'kind accepteren zoals hij/zij is', 'moeilijk om beslissingen te nemen', 'verontrusten', 'moe voelen', 'dingen niet goed aankunnen', 'ouderschap moeilijk', 'problemen met grootbrengen', 'aandacht dwaalt af', 'zaken niet goed in de hand houden', 'niet in staat zijn voor kind te zorgen', 'lastig kind', 'dingen dwars zitten', 'kind eist meer', 'problematischer kind', 'kind niet begrijpen', 'kind is moeilijker voor te zorgen', 'kind is moeilijk te kalmeren'. Er zijn geen significante verschillen tussen ouders met lage en ouders met hoge stress op de items: 'vlugger moe', 'zo'n ouder wil ik ook zijn', 'bijltje erbij neer gooien', 'weinig vertrouwen verdere opvoeding', 'verbieden werkt niet', 'meer aandacht opeisen', 'kind heeft wisselende stemmingen' en 'uit humeur raken'. In figuur 2 zijn de grootste verschillen te zien voor de afzonderlijke items van ouderlijke stress (NOSIK) tussen ouders met lage stress en ouders met hoge stress.

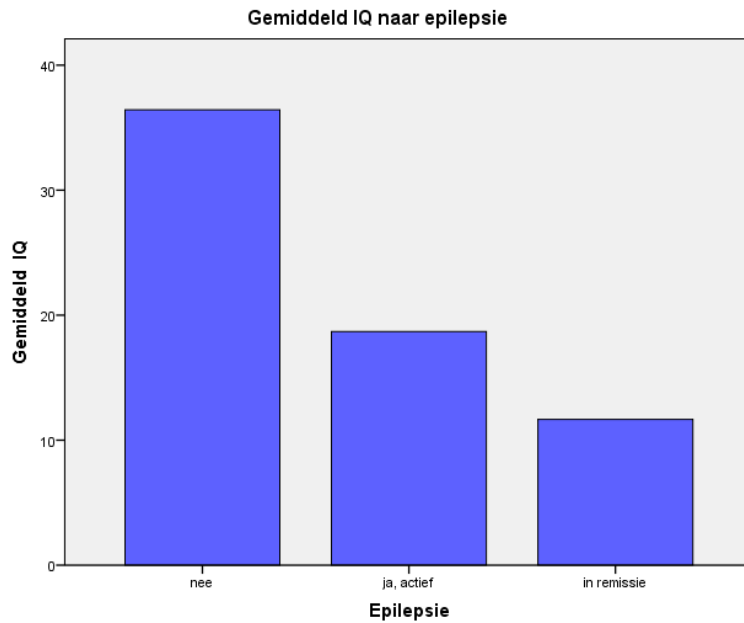


Figuur 2. Voorkomende verschillen tussen hoge en lage stress.

Wat betreft de prikkelverwerking (SSP) werden nauwelijks verschillen gevonden tussen ouders met hoge stress en ouders met lage stress. Er werden alleen significante verschillen gevonden tussen ouders op 'wordt ongerust of bang als voeten los van de grond komen', waarbij ouders met lage stress minder problemen ervoeren met prikkelverwerking. Bij alle andere items werd hoog gescoord door beide ouders: 'raakt van streek tijdens verzorging', 'geniet van vreemde geluiden/maakt lawaai omwille van het lawaai', 'zoekt allerlei soorten bewegingen op en dit belemmert de dagelijkse gang van zaken', 'raakt mensen en voorwerpen aan', 'lijkt niet op te merken wanneer zijn/haar gezicht of handen vies zijn', 'wisselt abrupt van activiteit, zodat het spel belemmerd wordt', 'laat kleding verdraaid om het lichaam zitten', 'is afgeleid of heeft moeite met functioneren wanneer er veel geluiden in de omgeving zijn', 'heeft er moeite mee om zijn/haar aandacht erbij te houden', 'neemt steun of leunt om rechtop te kunnen blijven' en 'houdt iedereen die door de kamer beweegt in de gaten'.

In vergelijking met de normgroep voor de SSP werden duidelijke verschillen gezien voor kinderen met het Angelman Syndroom. Gemiddeld scoorden deze kinderen op de totaalscore meer dan 2 SD onder het gemiddelde. Op de subschalen 'onderreactief/zoekt prikkels', 'auditieve filtering' en 'lage energie/zwak' werd meer dan 2 SD onder het gemiddelde gescoord. Voor de subschalen 'tactiele gevoeligheid', 'bewegingsgevoeligheid' en 'visuele/auditieve gevoeligheid' werd gemiddeld een score van 1 SD onder het gemiddelde behaald. Voor de subschaal 'smaak-/reukgevoeligheid' werden echter geen bijzondere resultaten waargenomen. Voor deze subschaal werd gemiddeld gescoord.

Daarnaast werd gekeken naar de aan-/afwezigheid van epilepsie. Patiënten met een epilepsie in remissie hadden de volgende leeftijd in maanden (met bijbehorende IQ): 175 (18), 126 (14), 165 (10), 123 (11), 199 (4), 139 (20), 174 (5). Het IQ van deze patiënten valt extreem laag uit vanwege hun leeftijd. De test is geschikt voor kinderen tot 3½ jaar. Hierdoor worden alleen de gedragingen die kinderen tot deze leeftijd laten zien getest. In figuur 3 is aan-/afwezigheid van epilepsie tegenover gemiddelde IQ gezet. Geconcludeerd kan worden dat afwezigheid van epilepsie gepaard gaat met een hoger IQ. Epilepsie heeft invloed op het IQ.



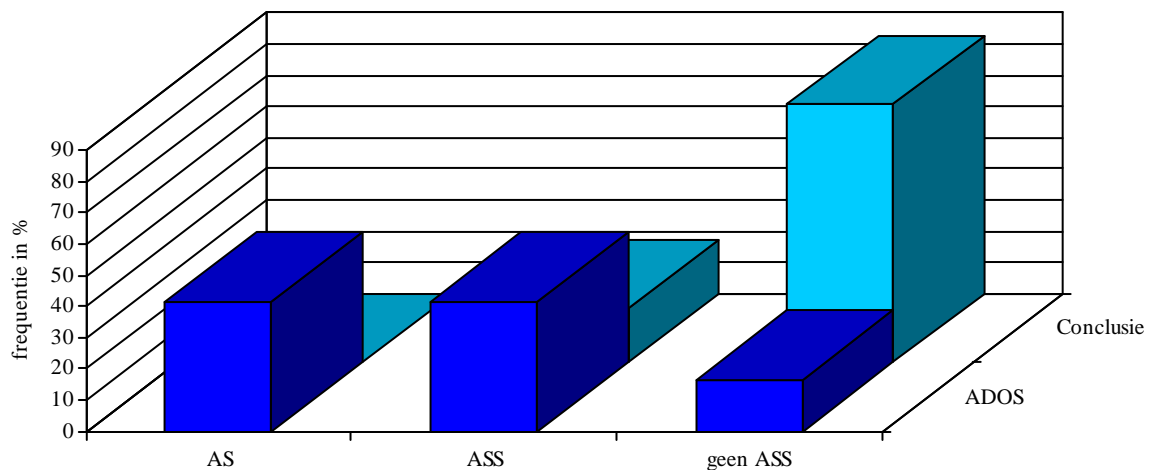
Figuur 3. Gemiddelde IQ naar aan-/afwezigheid van epilepsie.

Wat betreft slaapproblemen (SDSC) werd gezien dat er significante verschillen zijn tussen ouders met hoge stress en ouders met lage stress op ‘gespannen of bang naar bed’, ‘moe wakker worden’ en ‘overdag slaperig’. Hierbij rapporteerden ouders met hoge stress meer problemen.

Voor de SDSC werden bovendien bijzondere resultaten gezien. De totaalscore van de vragenlijst bleek gemiddeld 1 tot 2 SD onder het gemiddelde van de normgroep te liggen, wat impliceert dat er sprake is van slaapproblemen. Voor de subschalen ‘stoornissen bij het in slaap vallen en blijven’, ‘slaap-waaktransitieproblemen’ en ‘extreme slaperigheidproblemen’ werden bovendien afwijkende scores waargenomen. Voor de subschalen ‘slaap ademhalingsstoornissen’, ‘problemen met wakker worden’ en ‘excessieve nachtelijke transpiratie’ werden geen verschillen gezien in vergelijking met de normgroep.

Er werden in dit onderzoek meer gedragsproblemen gerapporteerd door ouders van kinderen met het Angelman Syndroom in vergelijking met ouders van kinderen met een mentale retardatie. Er werd op deze lijst hoger gescoord dan kinderen met een ernstige mentale retardatie.

Uit dit onderzoek werd duidelijk dat er een groot verschil is tussen de classificatie van de ADOS en de klinische conclusie voor autisme. Met behulp van de ADOS werd 16,7 % geclassificeerd met geen autisme spectrum stoornis, 41,7 % met een autisme spectrum stoornis en 41,7 % met autisme. Na de klinische conclusie bleek echter slechts 17,4 % een autisme spectrum stoornis te hebben. 82,6 % voldeed niet aan de kenmerken van een autisme spectrum stoornis. In figuur 4 is de vergelijking te zien tussen de classificatie van de ADOS en de klinische conclusie.



Figuur 4. Verschil tussen classificatie van de ADOS en klinische classificatie.

Bovendien werd gekeken naar de overeenstemming tussen ouderlijke stress en kwaliteit van leven. Hieruit bleek dat er significante correlaties waren tussen ouderlijke stress en combined behavior en parental impact- emotional. Er waren echter geen significante correlaties voor temperament and moods en parental impact- time. In tabel 26 zijn de correlaties weergegeven. Er is een negatieve lineaire samenhang tussen ouderlijke stress en kwaliteit van leven (combined behavior en parental impact- emotional). Hoe meer ouderlijke stress ervaren wordt, hoe minder de kwaliteit van leven is.

Tabel 26

Correlatietabel voor ouderlijke stress (NOSIK) en kwaliteit van leven (ITQOL)

	<i>r</i>
ITQOL: parental impact- time	-.35
ITQOL: parental impact- emotional	-.73
ITQOL: combined behavior	-.45
ITQOL: temperament and moods	-.33

Uit de literatuur is duidelijk dat, in vergelijking met klinische groepen, de kwaliteit van leven bij ouders van een kind met het Angelman Syndroom lager is dan ouders van kinderen met somatische aandoening, zoals buikpijn en brandwonden. Uit onderzoek blijkt dat de gemiddelde scores van ouders van kinderen met buikpijn of brandwonden op kwaliteit van leven hoger zijn (Landgraf, Vogel et al. 2012). Er is wel degelijk sprake van een lage kwaliteit van leven bij ouders van een kind met het Angelman Syndroom.

4. Discussie

Voor dit onderzoek is er gekeken naar het verband tussen enerzijds kindfactoren (gedragsproblemen, prikkelverwerking, slaapproblemen, fijne/grove motoriek, cognitieve ontwikkeling, autisme, epilepsie, visusproblemen) en anderzijds ouderlijke stress en kwaliteit van leven bij het Angelman Syndroom. Er is nog weinig tot geen onderzoek gedaan naar de relatie tussen kindfactoren bij het Angelman Syndroom en het welbevinden van de ouders van die kinderen. Het is belangrijk om te weten welke aspecten tot meer ouderlijke stress en verminderde kwaliteit van leven leiden om ouders beter te kunnen begrijpen en het functioneren van kind en gezin te kunnen verbeteren.

In vergelijking met de normgroep van de NOSIK wordt wel degelijk meer ouderlijke stress ervaren door ouders van kinderen met AS. Bovendien wordt in vergelijking met eerder onderzoek van Landgraf et al. (2012) duidelijk dat ouders van kinderen met het Angelman Syndroom een verminderde kwaliteit van leven ervaren dan ouders van kinderen met bepaalde somatische aandoeningen, zoals buikpijn of brandwonden.

IQ bleek in dit onderzoek een relatie te hebben met ouderlijke stress. Hoe lager het IQ van de kinderen, hoe meer ouderlijke stress gerapporteerd werd. Gedragsproblemen bleken in dit onderzoek geen relatie te hebben met ouderlijke stress. Dit wordt tegengesproken door eerder onderzoek van Baker, McIntyre et al. (2003) en Wheeler, Skinner et al. (2008), waarin duidelijk werd dat gedragsproblemen tot meer ouderlijke stress kunnen leiden. In dit onderzoek bleken echter wel meer gedragsproblemen voor te komen in vergelijking met het niveau van mentale retardatie. De kinderen met het Angelman Syndroom scoorden hoger op de lijst in vergelijking met kinderen met een ernstige mentale retardatie (Rojahn, Matson et al., 2001).

Gedragsproblemen, slaapproblemen, prikkelverwerking, cognitieve ontwikkeling, grove motoriek en IQ bleken een belangrijke relatie te hebben met kwaliteit van leven. Reynolds en Malow (2011), vonden dat slaapproblemen vaak voorkomen bij kinderen met het Angelman Syndroom. Dit heeft effect op de kwaliteit van leven van kinderen en hun families. Wat betreft de invloed van gedragsproblemen worden de significante resultaten bevestigd door onderzoek van Wheeler, Skinner et al. (2008). Zij gaven aan dat gedragsproblemen mogelijk een rol spelen voor een verminderde kwaliteit van leven. Daarnaast wordt dit bevestigd door onderzoek van Griffith, Hastings et al. (2011), waarin duidelijk werd dat ouders een lagere score behalen op kwaliteit van leven mogelijk vanwege stress door de zeldzame genetische afwijking van hun kind.

Er zijn weinig significante verschillen gevonden in dit onderzoek. Voor ouderlijke stress is duidelijk geworden dat extreme slaperigheid en problemen met bewegingsgevoeligheid gepaard gaan met meer stress. Andere aspecten van slaap en prikkelverwerking lijken niet gepaard te gaan met meer ouderlijke stress. Dit spreekt eerder onderzoek tegen (Goldman, Bichell et al., 2012) waarin aangetoond werd dat slaapproblemen wél gepaard gaan met verhoogde ouderlijke stress, zowel bij kinderen met als zonder AS. Er werden in dit onderzoek significante verschillen gevonden tussen ouders met lage stress en ouders met hoge stress op de items van slaapproblemen 'gespannen of bang naar bed', 'moe wakker worden' en 'overdag slaperig', en voor prikkelverwerking op het item 'wordt ongerust of bang als voeten los van de grond komen'. Er werd hier wel degelijk meer stress ervaren door ouders, zij het dat niet alle aspecten van slaapproblemen en problemen met prikkelverwerking gepaard gaan met ouderlijke stress. Mogelijk 'vangt' de huidige vragenlijst onvoldoende de huidige slaapproblemen van de kinderen met AS. Het kan daarentegen ook zo zijn dat alle ouders veel stress ervaren waardoor er weinig variatie is in stressniveau tussen beide groepen ouders. Het gemiddelde gerapporteerde stressniveau van ouders ligt hoger dan het gemiddelde van de normgroep. Ouders met lage stress en ouders met hoge stress blijken niet van elkaar te verschillen op subschaalniveau als het gaat om gedragsproblemen, prikkelverwerking, slaapproblemen, fijne/grope motoriek, cognitieve ontwikkeling, IQ, type deletie, autisme classificatie, epilepsie en visusproblemen.

In dit onderzoek blijken de kindfactoren niet te verschillen tussen ouders met een hoge kwaliteit van leven en ouders met een verminderde kwaliteit van leven. Er zijn geen significante resultaten gevonden voor gedragsproblemen, prikkelverwerking, slaapproblemen, cognitieve ontwikkeling, IQ, fijne/grope motoriek, type deletie, autisme, epilepsie en visusproblemen. Wel werd duidelijk dat bepaalde items uit de vragenlijst over problemen in de slaap en de prikkelverwerking geassocieerd waren met kwaliteit van leven.

In dit onderzoek is duidelijk geworden dat de classificatie van autisme met de ADOS aanzienlijk verschilt van de klinische classificatie. Op basis van de ADOS werd in dit onderzoek 41,7 % van de kinderen geclassificeerd met een autisme spectrum stoornis en 41,7 % met autisme. Classificatie met behulp van de klinische conclusie laat echter zien dat slechts 17,4 % van de kinderen voldeed aan een autisme spectrum stoornis en de overige kinderen hier niet in aanmerking voor kwamen. Verstandelijk niveau is hierbij een confounder voor autisme en zorgt ervoor dat een kind meer kenmerken laat zien die doen denken aan autisme, maar die eigenlijk zijn toe te schrijven aan het extreem lage verstandelijke niveau. Deze bevindingen worden bevestigd door eerder onderzoek van Trillingsgaard en Ostergaard (2004), waarbij kinderen met AS overgediagnosticeerd werden met een autisme classificatie vanwege hun lage mentale leeftijd.

Er zijn, zoals beschreven, geen significante verschillen gevonden op kindfactoren tussen ouders met een lage kwaliteit van leven en ouders met een hogere kwaliteit van leven. Dit is te verklaren doordat er nog geen goede normen beschikbaar zijn voor de scores op de ITQOL. Er zijn voor dit onderzoek groepen gemaakt door het gemiddelde van de scores te nemen en hier een grens op te trekken. Voor vervolgonderzoek zal er gecontroleerd moeten worden met een Nederlandse normgroep, zodat er grenzen ontstaan voor een hoge en een lage kwaliteit van leven.

In dit onderzoek is geen causaliteit gemeten. Het is niet duidelijk of kindfactoren de oorzaak zijn voor meer ouderlijke stress of een verminderde kwaliteit van leven of dat deze relatie omgekeerd aanwezig is. In sommige gevallen kan de relatie tussen de variabelen omgedraaid zijn. In dit onderzoek is er vanuit gegaan dat kindfactoren de oorzaak zijn van het ervaren van meer ouderlijke stress of een verminderde kwaliteit van leven. Het kan daarentegen juist zijn dat ouderlijke stress van invloed is op bijvoorbeeld de slaapproblemen van de kinderen. Bovendien kan ouderlijke stress problemen in de prikkelverwerking van de kinderen veroorzaken, omdat ouders zelf prikkelbaarder zijn.

De resultaten in dit onderzoek zijn van belang voor het veld van de Psychologie en Pedagogische Wetenschappen, in die zin dat ze kunnen bijdragen aan mogelijke begeleiding van deze kinderen en hun ouders. Het is van belang dat er meer kennis beschikbaar komt over het Angelman Syndroom en beïnvloedende factoren. Zo kunnen psychologen en pedagogen meer kennis tot zich nemen waardoor bijvoorbeeld passende ouderbegeleiding kan plaatsvinden. Er kunnen bovendien passende interventies/hulpprogramma's worden samengesteld die zich specifiek richten op het niveau van kinderen met AS.

Beschreven onderzoek kent beperkingen, zoals een cross-sectioneel design, een kleine steekproef en een grote spreiding in leeftijd en niveau van de kinderen. Vanwege het lage aantal proefpersonen kunnen resultaten beïnvloed worden, maar moeten de resultaten ook met voorzichtigheid geïnterpreteerd worden. De grote spreiding in leeftijd en niveau vragen ook om voorzichtigheid in het doen van stellige uitspraken. Daarnaast worden in dit onderzoek de gegevens verzameld door middel van vragenlijsten en screeningsinstrumenten. Dit kent voordelen, zoals een goedkope en makkelijke manier van data verzamelen, maar ook veel nadelen. Zo zijn veel vragenlijsten door ouders ingevuld, waarbij rekening gehouden moet worden met observer-bias, en betreft elke ingevulde vragenlijst een momentopname. Veel vragen zijn niet ingevuld of bewust overgeslagen omdat het voor ouders lastig is om die voor een kind met Angelman Syndroom in te vullen, vaak omdat vragen niet van toepassing waren op een kind met een dergelijk beperkt ontwikkelingsniveau.

De screeningsinstrumenten (BSID-III, ADOS) in dit onderzoek kennen ook nadelen. De BSID is geschikt voor kinderen tot 3½ jaar, maar wordt in dit onderzoek voor alle kinderen gebruikt.

Hierdoor wordt alleen de cognitieve ontwikkeling en fijne/grove motoriek bekeken tot 3½ jaar. Er wordt na vijf opeenvolgende fouten afgebroken terwijl de kinderen mogelijk wel hogere cognitieve functies vertonen welke niet gescoord worden. Er is bovendien geen normgroep beschikbaar voor deze groep kinderen. Op de ADOS scoren kinderen geregeld op een item afwijkend omdat ze in hun ontwikkeling het gewenste sociale gedrag nog niet kunnen vertonen. Een speciale peutersversie (die in ontwikkeling is) zou hier dan ook een uitkomst zijn. Bovendien geven de scores op screeningsinstrumenten vaak slechts een momentopname weer. Een kind kan moe zijn waardoor het minder presteert. Er kan ook eerder worden gestopt met de afname omdat een kind gefrustreerd is omdat het bijvoorbeeld niet kan praten. Eerder is ook al aangegeven dat er geen goede normen beschikbaar zijn voor de ITQOL, de vragenlijst naar de kwaliteit van leven. Hierdoor kan de mate van het ervaren van een hoge/lage kwaliteit van leven worden overschat/onderschat.

Allereerst zullen er voor toekomstig onderzoek meer proefpersonen beschikbaar moeten zijn, zodat resultaten beter geïnterpreteerd kunnen worden. Er zal een meer homogene streekproef beschikbaar moeten zijn met een betere vertegenwoordiging van de leeftijdsdomeinen. In de toekomst zullen kinderen gezien worden op meerdere meetmomenten zodat er een longitudinaal verband kan worden gezien in de ontwikkeling van het kind in relatie met ouderlijke stress en kwaliteit van leven. Nu is er steeds sprake van een momentopname. Er zal constant gezocht moeten worden naar meetinstrumenten die geschikt zijn voor deze specifieke groep. Desnoods zullen hiertoe speciale instrumenten moeten worden ontwikkeld. Zo kan gedacht worden aan een instrument waarmee specifiek de kwaliteit van leven van gezinnen met een kind met AS gemeten kan worden.

Referenties

- Baker, B. L., J. Blacher, et al. (2002). "Behavior problems and parenting stress in families of three-year-old children with and without developmental delays." *American Journal on Mental Retardation* **107**(6): 433-444.
- Baker, B. L., L. L. McIntyre, et al. (2003). "Pre-school children with and without developmental delay: behaviour problems and parenting stress over time." *Journal of Intellectual Disability Research* **47**: 217-230.
- Bayley, N. (2006). *Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition*. San Antonio, Harcourt Inc.
- Bayley, N. (2006). *Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition*. San Antonio, Harcourt Inc.
- Bonati, M. T., S. Russo, et al. (2007). "Evaluation of autism traits in Angelman syndrome: a resource to unfold autism genes." *Neurogenetics* **8**(3): 169-178.
- Bruni, O., R. Ferri, et al. (2004). "Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study." *Brain & Development* **26**(4): 233-240.
- Bruni, O., S. Ottaviano, et al. (1996). "The sleep disturbance scale for children (SDSC) construction and validation of an instrument to evaluate sleep disturbances in childhood and adolescence." *Journal of Sleep Research* **5**(4): 251-261.
- Conant, K. D., R. L. Thibert, et al. (2009). "Epilepsy and the sleep-wake patterns found in Angelman syndrome." *Epilepsia* **50**(11): 2497-2500.
- Davis, N. O. and A. S. Carter (2008). "Parenting stress in mothers and fathers of toddlers with autism spectrum disorders: Associations with child characteristics." *Journal of Autism and Developmental Disorders* **38**(7): 1278-1291.
- de Brock, A. J. L. L., A. A. Vermulst, et al. (1992). *NOSI, handleiding experimentele versie*. Amsterdam, Pearson.
- Didden, R., H. Korzilius, et al. (2008). "Preference for water-related items in Angelman syndrome, Down syndrome and non-specific intellectual disability." *Journal of Intellectual & Developmental Disability* **33**(1): 59-64.
- Didden, R., J. Sigafos, et al. (2008). "Behavioural flexibility in individuals with Angelman syndrome, Down syndrome, non-specific intellectual disability and Autism spectrum disorder." *Journal of Intellectual Disability Research* **52**: 503-509.
- Dunn, W. (1999). *Sensory Profile-NL*. USA, Harcourt Inc.
- Gentile, J. K., W. H. Tan, et al. (2010). "A Neurodevelopmental Survey of Angelman Syndrome With Genotype-Phenotype Correlations." *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* **31**(7): 592-601.
- Goldman, S. E., T. J. Bichell, et al. (2012). "Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: association with parent sleep and stress." *Journal of Intellectual Disability Research* **56**(6): 600-608.
- Griffith, G. M., R. P. Hastings, et al. (2011). "Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes." *Journal of Intellectual Disability Research* **55**: 397-410.

- Harting, I., A. Seitz, et al. (2009). "Abnormal myelination in Angelman syndrome." European Journal of Paediatric Neurology **13**(3): 271-276.
- HealthActCHQ (2011). Infant Toddler Quality of Life Questionnaire-Short Form 47. Cambridge, HealthActCHQ.
- Knussen, C. and P. Sloper (1992). "Stress in families of children with disability: a review of risk and resistance factors." Journal of mental health **1**: 241-256.
- Landgraf, J. M., I. Vogel, et al. (2012). "Parent-reported health outcomes in infants/toddlers: measurement properties and clinical validity of the ITQOL-SF47." Quality of Life Research.
- le Coultre, R. and O. F. Brouwer (2006). Kinderneurologie. Houten, Bohn Stafleu van Loghum.
- Lord, C., M. Rutter, et al. (2001/2008). ADOS Autisme Diagnostisch Observatieschema. Amsterdam, Hogrefe.
- McIntosh D.N., M. L. J., Shyu V., Dunn W. (1999). Development and validation of the short sensory profile. The Sensory Profile: Examiner's Manual. I. D. W. San Antonio, TX, Psychological Corporation: 59-73.
- Meltzer, L. J. (2008). "Brief report: Sleep in parents of children with autism spectrum disorders." Journal of Pediatric Psychology **33**(4): 380-386.
- Meltzer, L. J. and J. A. Mindell (2007). "Relationship between child sleep disturbances and maternal sleep, mood, and parenting stress: A pilot study." Journal of Family Psychology **21**(1): 67-73.
- Moss, J. and P. Howlin (2009). "Autism spectrum disorders in genetic syndromes: implications for diagnosis, intervention and understanding the wider autism spectrum disorder population." Journal of Intellectual Disability Research **53**: 852-873.
- Pelc, K., G. Cheron, et al. (2008). "Are there distinctive sleep problems in Angelman syndrome?" Sleep Medicine **9**(4): 434-441.
- Peters, S. U., A. L. Beaudet, et al. (2004). "Autism in Angelman syndrome: implications for autism research." Clinical Genetics **66**(6): 530-536.
- Petry, K., B. Maes, et al. (2009). "Measuring the quality of life of people with profound multiple disabilities using the QOL-PMD: First results." Research in Developmental Disabilities **30**(6): 1394-1405.
- Reynolds, A. M. and B. A. Malow (2011). "Sleep and Autism Spectrum Disorders." Pediatric Clinics of North America **58**(3): 685-698.
- Rogers, S. J., S. Hepburn, et al. (2003). "Parent reports of sensory symptoms in toddlers with autism and those with other developmental disorders." Journal of Autism and Developmental Disorders **33**(6): 631-642.
- Rojahn, J., J. L. Matson, et al. (2001). "The Behavior Problems Inventory: An Instrument for the Assessment of Self-Injury, Stereotyped Behavior, and Aggression /Destruction in Individuals With Developmental Disabilities." Journal of Autism and Developmental Disorders **31**(6).
- Stalker, H. J. and C. A. Williams (1998). "Genetic counseling in Angelman syndrome: The challenges of multiple causes." American Journal of Medical Genetics **77**(1): 54-59.
- Summers, J. A., D. B. Allison, et al. (1995). "BEHAVIOR PROBLEMS IN ANGELMAN SYNDROME." Journal of Intellectual Disability Research **39**: 97-106.

- Tomchek, S. D. and W. Dunn (2007). "Sensory processing in children with and without autism: A comparative study using the short sensory profile." American Journal of Occupational Therapy **61**(2): 190-200.
- Trillingsgaard, A. and J. R. Ostergaard (2004). "Autism in Angelman syndrome - An exploration of comorbidity." Autism **8**(2): 163-174.
- van den Borne, H. W., R. H. van Hooren, et al. (1999). "Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information of parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome." Patient Education and Counseling **38**(3): 205-216.
- van Litsenburg, R. R. L., R. C. Waumans, et al. (2010). "Sleep habits and sleep disturbances in Dutch children: a population-based study." European Journal of Pediatrics **169**(8): 1009-1015.
- Walz, N. C. and G. T. Baranek (2006). "Sensory processing patterns in persons with Angelman syndrome." American Journal of Occupational Therapy **60**(4): 472-479.
- Wheeler, A. C., D. G. Skinner, et al. (2008). "Perceived quality of life in mothers of children with fragile X syndrome." American Journal on Mental Retardation **113**(3): 159-177.
- Wiggs, L. and G. Stores (2001). "Behavioural treatment for sleep problems in children with severe intellectual disabilities and daytime challenging behaviour: Effect on mothers and fathers." British Journal of Health Psychology **6**: 257-269.
- Williams, C. A. (2005). "Neurological aspects of the Angelman syndrome." Brain & Development **27**(2): 88-94.
- Williams, C. A. (2010). "The Behavioral Phenotype of the Angelman Syndrome." American Journal of Medical Genetics Part C-Seminars in Medical Genetics **154C**(4): 432-437.
- Williams, C. A., A. L. Beaudet, et al. (2006). "Angelman syndrome 2005: Updated consensus for diagnostic criteria." American Journal of Medical Genetics Part A **140A**(5): 413-418.

Bijlagen

Bibliografie Angelman Syndroom

Engels artikel (conceptversie)

Bibliografie Angelman Syndroom

Trefwoorden via Web Of Knowledge:

- Angelman [AND] behavior

Tijdschriften waarin reeds artikelen met behavior zijn verschenen:

Tijdschrift	Impactfactor	Opmerking 1
Journal of intellectual disability research	1.877	Goldman
Journal of child psychology and psychiatry	4.281	Peters
American Journal of medical genetics part A	2.391	Adams
Journal of Intellectual & Developmental disability	1.016	Wulffaert
American Journal of Medical Genetics Part C	4.058	Williams
BMC Genetics	2.475	Allensworth
journal of medical genetics	6.365	Clayton-Smith
Genetics in Medicine	4.762	Williams

Tijdschriften waarin mogelijk artikelen over AS kunnen passen:

Tijdschrift	Impactfactor	Opmerking 2
Journal of Abnormal Child Psychology	2.255	Faraone, Biederman
Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines	3.843	Verhulst
Physical and occupational therapy in pediatrics	0.925	Law

Parenting stress and quality of life in Angelman Syndrome

Abstract

Background Angelman Syndrome a monogenetic neurodevelopmental disorder, is associated with many disabilities, such as developmental delay, movement or balance disorder, speech impairment, epilepsy and sleep problems. Little is known about the influence of child characteristics, like behaviour problems, sensory processing, sleep problems, fine/gross motor development, cognitive development, autism, epilepsy and visual problems on parenting stress and quality of life in Angelman Syndrome

Method Parenting stress was assessed with the Dutch version of the Parenting Stress Index (NOSIK) and quality of life with the short version of the Infant and Toddler Quality of Life Questionnaire (ITQOL-SF47). Parents completed questionnaires on behaviour, sensory processing and sleep. 27 children with Angelman Syndrome were assessed with a developmental scale (BSID-III) and the Autism Diagnostic Observation Scale (ADOS). Additional medical information was obtained during visits to the paediatrician and the paediatric neurologist of the team.

Results Analyses showed

Conclusion It is concluded that child characteristics have a relation with parenting stress and quality of life. ...

Keywords Angelman Syndrome, parenting stress, quality of life

Angelman Syndrome (AS) is a genetic neurodevelopmental disorder, due to a lack of expression of the UBE3A gene on the maternal chromosome 15q11.2-15q13 (Williams 2005). The syndrome is associated with developmental delay, movement or balance disorder, ataxia of gait, behavioural uniqueness, speech impairment, happy demeanor and a strong fascination for water (Didden, Korzilius et al. 2008). Other characteristic features include delayed growth of head circumference, seizures and an abnormal EEG and associated clinical features like drooling, strabismus, abnormal sleep-wake cycles, scoliosis, constipation and abnormal food related behaviours (Williams, Beudet et al. 2006).

The sleep problems, associated with this syndrome, are characterized by a combination of disturbances in initiating or maintaining sleep, parasomnias, sleep breathing disorders,

excessive daytime somnolence, disrupted sleep-wake cycles. Sleep problems can improve and disappear in the late childhood (Bruni, Ferri et al. 2004); (Goldman, Bichell et al. 2012);(Pelc, Cheron et al. 2008). The sleep problems commonly affect the entire family. Parents show sleep deprivation, but also feelings of fatigue, irritability and limitations of activities (Pelc, Cheron et al. 2008). Goldman also showed disrupted night-time sleep of the parents due to the sleep problems of the child (Goldman, Bichell et al. 2012). Sleep problems are also reported by parents of children with Autism Spectrum Disorder. These children showed poorer sleep quality, shorter sleep and earlier morning wake time compared to parents with a typical developing child (Meltzer 2008). Mothers showed more depressive symptoms and parenting stress when their child had significant sleep disruptions (Meltzer and Mindell 2007).

The behavioural phenotype of a child with AS depends on age, cognitive level, genetic type, mosaicism, additional gene defects, seizures, medication, home setting and parental genes. Especially age is a modulating factor, as young children are hard to distinguish from children with a developmental delay, due to a normal prenatal and birth history. The developmental delay is evident at 6-12 months of age. At age 3-5, the syndrome is easier to discriminate from a delay due to speech impairment (Williams 2010);(Williams, Beaudet et al. 2006). Behaviour problems are present in both sexes and at all ages. They are characterized by language deficits, excessive laughter, aggression and repetitive and stereotyped behaviour (Summers, Allison et al. 1995). The behaviour problems can be provoked by the developmental delay. Children with a developmental delay score higher compared to children without a delay on behaviour problems (Baker, McIntyre et al. 2003). Furthermore, there is a high risk for problems with anxiety, depression and aggression in children with poor social skills (Baker, Blacher et al. 2002).

Autistic behaviour is commonly seen in children with AS. Trillingsgaard (Trillingsgaard and Ostergaard 2004) have shown a high proportion of autism spectrum disorder in children with AS, according to ADOS-G criteria. However, these patients had a very low mental age, which causes an overrated comorbidity of autism spectrum disorders.

Knussen (Knussen and Sloper 1992) showed that factors like behaviour problems, poor functional skills and problems resulting from the child's handicap are stressful for parents. Parents of a child with a developmental delay showed more stress, reported by a greater negative impact on the family (Baker, Blacher et al. 2002). Furthermore, parents of children with AS report clinical levels of anxiety and depression symptoms (Griffith, Hastings et al. 2011). When children with an intellectual ability also have an autism spectrum disorder, mothers show more stress than mothers of children with an intellectual ability *without* autism (Olsson and Hwang 2001).

There is no information about the influence of child characteristics of AS, like behaviour problems, sensory processing and sleep problems, on parenting stress and quality of life. Born (van den Borne, van Hooren et al. 1999) states that parents need more information about the development and of future and possible consequences of AS. The aim of this study is to determine the factors (behaviour problems, sensory processing, sleep problems, fine/gross motor development, cognitive development, autism, epilepsy and visual problems) affecting parenting stress and quality of life in (parents of children with) AS.

Method

Participants

27 patients with AS, 3-16 years (mean age $M = \dots$ months, $SD = \dots$ months)(.. girls, .. boys) were recruited through the ENCORE Expert Centre Erasmus Medical University in Rotterdam. Professionals involved in follow-up are: paediatrician, paediatric neurologist, dietician, speech therapist, clinical geneticist, child and adolescent psychiatrist and neuropsychologist.

Instruments

Data were collected using questionnaires and the screening instruments. The BSID-III (Bayley Scales of Infant and Toddler Development, third edition)(Bayley 2006) was used for estimating the level of cognitive, fine motor and gross motor development. The ADOS (Autisme Diagnostisch Observatie Schema, Module 1)(Lord, Rutter et al. 2001/2008) has been used to determine the nature and severity of symptoms in the autism spectrum. This module is used when children show no speech or only a few single words.

Behaviour problems were obtained using the Dutch translation of the Behaviour Problems Inventory (Lijst voor Gedragsproblemen)(Rojahn, Matson et al. 2001) on a five-point Likert scale for frequencies and a three-point Likert scale for severity.

Sleep problems and sleep-wake rhythm were evaluated using the Dutch translation of the SDSC (Sleep Disturbance Scale for Children)(Bruni, Ottaviano et al. 1996). The 24 answers are scored on a five-point Likert scale and are divided into six subscales. 2 items are pertained to sleep duration and sleep latency.

The SSP (Sensory Profile- NL, short version)(Dunn 1999) was used to measure sensory processing with a five-point Likert scale. Scores were divided into subscales.

Parenting stress was estimated using the Dutch PSI (NOSIK: Nijmeegse Ouderlijke Stress Index, verkorte versie) (de Brock, Vermulst et al. 1992). In this questionnaire, 25 items are scored by parents on a six-point Likert scale. Results are compared with normgroups for mothers or fathers from the general population or with a clinical population.

Quality of life was evaluated with the ITQOL-SF47 (Infant and Toddler Quality of Life Questionnaire –Parent Short Form- 47 Dutch)(HealthActCHQ 2011), based on a four/five-point Likert scale.

Additional information, like type deletion, epilepsy and medication were noted through the paediatrician/paediatric neurologist when patients visit the Expert Centre.

Statistical analyses

Analyses were performed with SPSS (version 20.0) and Data-Entry. First, child characteristics (behaviour problems, sensory processing, sleep problems, fine/gross motor development, cognitive development, autism, epilepsy and visual problems) were compared to parenting stress and quality of life using chi-square and t-tests. Second, the influence of child characteristics on parenting stress and quality of life was analysed with regression-analyses.

Results

Parenting stress

Results show that parenting stress....

Quality of life

Quality of life was....

Discussion

The aim of the study...

Acknowledgements

References

Baker, B. L., J. Blacher, et al. (2002). "Behavior problems and parenting stress in families of three-year-old children with and without developmental delays." American Journal on Mental Retardation **107**(6): 433-444.

Baker, B. L., L. L. McIntyre, et al. (2003). "Pre-school children with and without developmental delay: behaviour problems and parenting stress over time." Journal of Intellectual Disability Research **47**: 217-230.

Bayley, N. (2006). Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition. San Antonio, Harcourt Inc

Bebko, J. M., M. M. Konstantareas, et al. (1987). "PARENT AND PROFESSIONAL EVALUATIONS OF FAMILY STRESS ASSOCIATED WITH CHARACTERISTICS OF AUTISM." Journal of Autism and Developmental Disorders **17**(4): 565-576.

Bruni, O., R. Ferri, et al. (2004). "Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study." Brain & Development **26**(4): 233-240.

Bruni, O., S. Ottaviano, et al. (1996). "The sleep disturbance scale for children (SDSC) construction and validation of an instrument to evaluate sleep disturbances in childhood and adolescence." Journal of Sleep Research **5**(4): 251-261.

Davis, N. O. and A. S. Carter (2008). "Parenting stress in mothers and fathers of toddlers with autism spectrum disorders: Associations with child characteristics." Journal of Autism and Developmental Disorders **38**(7): 1278-1291.

de Brock, A. J. L. L., A. A. Vermulst, et al. (1992). NOSI, handleiding experimentele versie. Amsterdam, Pearson.

Didden, R., H. Korzilius, et al. (2008). "Preference for water-related items in Angelman syndrome, Down syndrome and non-specific intellectual disability." Journal of Intellectual & Developmental Disability **33**(1): 59-64.

Dunn, W. (1999). Sensory Profile-NL. USA, Harcourt Inc.

Goldman, S. E., T. J. Bichell, et al. (2012). "Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: association with parent sleep and stress." Journal of Intellectual Disability Research **56**(6): 600-608.

Griffith, G. M., R. P. Hastings, et al. (2011). "Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes." Journal of Intellectual Disability Research **55**: 397-410.

HealthActCHQ (2011). Infant Toddler Quality of Life Questionnaire-Short Form 47. Cambridge, HealthActCHQ.

Knussen, C. and P. Sloper (1992). "Stress in families of children with disability: a review of risk and resistance factors." Journal of mental health **1**: 241-256.

Lord, C., M. Rutter, et al. (2001/2008). ADOS Autisme Diagnostisch Observatieschema. Amsterdam, Hogrefe.

Meltzer, L. J. (2008). "Brief report: Sleep in parents of children with autism spectrum disorders." Journal of Pediatric Psychology **33**(4): 380-386.

Meltzer, L. J. and J. A. Mindell (2007). "Relationship between child sleep disturbances and maternal sleep, mood, and parenting stress: A pilot study." Journal of Family Psychology **21**(1): 67-73.

Olsson, M. B. and C. P. Hwang (2001). "Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability." Journal of Intellectual Disability Research **45**: 535-543.

Pelc, K., G. Cheron, et al. (2008). "Are there distinctive sleep problems in Angelman syndrome?" Sleep Medicine **9**(4): 434-441.

Rojahn, J., J. L. Matson, et al. (2001). "The Behavior Problems Inventory: An Instrument for the Assessment of Self-Injury, Stereotyped Behavior, and Aggression /Destruction in Individuals With Developmental Disabilities." Journal of Autism and Developmental Disorders **31**(6).

Summers, J. A., D. B. Allison, et al. (1995). "BEHAVIOR PROBLEMS IN ANGELMAN SYNDROME." Journal of Intellectual Disability Research **39**: 97-106.

Trillingsgaard, A. and J. R. Ostergaard (2004). "Autism in Angelman syndrome - An exploration of comorbidity." Autism **8**(2): 163-174.

van den Borne, H. W., R. H. van Hooren, et al. (1999). "Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information of parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome." Patient Education and Counseling **38**(3): 205-216.

Williams, C. A. (2005). "Neurological aspects of the Angelman syndrome." Brain & Development **27**(2): 88-94.

Williams, C. A. (2010). "The Behavioral Phenotype of the Angelman Syndrome." American Journal of Medical Genetics Part C-Seminars in Medical Genetics **154C**(4): 432-437.

Williams, C. A., A. L. Beaudet, et al. (2006). "Angelman syndrome 2005: Updated consensus for diagnostic criteria." American Journal of Medical Genetics Part A **140A**(5): 413-418.