

Ook op 29 juni bestaat Sinterklaas

*Afscheidscollege door prof. dr. I.A. van Berckelaer-Onnes van de
Universiteit Leiden op vrijdag 29 juni 2007*

1 Inleiding

Bij het aanvaarden van mijn ambt als hoogleraar opende ik destijds mijn rede met de woorden: 'u hebt allen één ding gemeen: u bent kind geweest' (Van Berckelaer-Onnes, 1992). Ik wil hier nu aan toevoegen dat u ook allen in Sinterklaas hebt geloofd. Waren het niet uw ouders die u het geloof hebben bijgebracht, dan zeker uw leeftijdsgenootjes of uw kleuterjuf. U aanvaardde zonder twijfel het geloof, door uw opvoeders aangedragen. Echter met evenveel gemak was u enkele jaren later van het geloof af te brengen. Misschien met enige weemoed, maar ook met enige spanning. U wist iets dat uw jongere broertjes, zusjes of vriendjes niet wisten. U kende de waarheid, zij niet, zij geloofden nog in het bestaan van Sinterklaas, 'false belief' in vaktermen uitgedrukt. Maar gesteld nu eens dat u deze flexibiliteit van geest niet zou hebben, dat u elke eenmaal gedane uitspraak voor waar aanneemt en deze niet meer kan veranderen? Hoe anders had uw leven en dat van uw ouders er dan uitgezien. Laat ik u een voorbeeld geven.

Mark is 16 jaar, als hij mij op 16 juni belt voor een dringende afspraak waarin hij zich wil beklagen over zijn ouders. Al negen jaar beweren ze dat Sinterklaas niet bestaat, terwijl ze daarvoor altijd gezegd hebben dat hij wel bestaat. De ruzie omtrent het bestaan van Sinterklaas brandt twee keer per jaar in alle hevigheid los; op 15 november en op 15 juni, de data waarop Mark zijn verlanglijst definitief vaststelt: 15 november voor Sinterklaas, 15 juni voor zijn verjaardag. Wat de Sint hem niet biedt, wordt hopelijk op zijn verjaardag gegeven, wat de verjaardag niet oplevert, wordt naar Sinterklaas doorgeschoven. Talloze pogingen van zijn ouders om hem van het geloof af te brengen, zijn niet gelukt. Ze leiden slechts tot heftige ruzies waarin ze op hun 'falende' ouderschap (wie liegt er nu tegen zijn kind?) worden aangesproken. Mark heeft autisme. Natuurlijk weet Mark dat er rond 5 december vele Sinterklazen rondlopen, maar dat zijn slechts hulpsinterklazen. De enige echte komt gelukkig elk jaar in zijn dorp aan; handig want daar kent hij immers de weg al. Met Mark gaat het goed, hetgeen vooral te danken is aan de enorme toewijding en inzet van zijn ouders. Zij krijgen steeds meer inzicht in de wijze waarop Mark in de wereld staat. Het is een proces van vallen en opstaan. Autismе treft niet alleen de persoon die eraan lijdt, maar ook de ouders.

2 Autismе: een opvoedingsprobleem

Autisme geeft als term al impliciet aan dat de interactie tussen ouder en kind zich niet spontaan voltrekt. De term verwijst naar eenzaamheid en is voor het eerst ten

aanzien van kinderen gebruikt op het Paedologisch Instituut in Nijmegen, en niet zoals in de meeste vakliteratuur wordt aangegeven door de Amerikaanse kinderpsychiater Leo Kanner. In de jaarverslagen 1937-1938 van het Nijmeegse Paedologisch Instituut wordt een kind, wiens gedrag men 'formalistisch' noemde, als volgt beschreven: 'een intelligente autist met stereotyp gedrag' (Jaarverslagen 1937-38). Kanner spreekt in 1943 over 'extreme autistic aloneness', een jaar later noemt hij het syndroom vroegkinderlijk autisme (Kanner, 1944). Asperger publiceert in hetzelfde jaar een artikel over 'Autistischen Psychopathen'. De onderzoekers waren niet van elkaars werk op de hoogte. Ze benadrukten echter alle drie het autistische gedrag, zich openbarend in een onvoldoende betrokken zijn op de ander. De opvoedingsrelatie dreigt hierdoor in de kiem te worden gesmoord. Autisme is niet alleen een stoornis, maar ook een ernstig opvoedingsprobleem.

Zowel Kanner (1943) als Asperger (1944) besteedden in hun nog altijd schitterende klinische beschrijvingen aandacht aan de ouders, maar dan vanuit een zeer verschillend perspectief.

Kanner spreekt van een aangeboren autistische stoornis van het affectieve contact, maar geeft in hetzelfde artikel ook aan dat het hem opvalt dat de ouders academisch gevormd zijn en een koele intellectuele indruk maken. Toen deze uitspraak in de jaren zeventig werd weerlegd (Schopler, 1971; Cantwell, Baker & Rutter, 1978), was het kwaad al lang geschied. Met name de psychoanalytici staken de beschuldigde vinger richting ouders. Asperger begaf zich niet op pedagogisch vlak wat de etiologie betreft. Hij zag autisme als een persoonlijkheidstype, een extreme variant van het mannelijke karakter, de mannelijke intelligentie. Hij benadrukte met klem de toekomstmogelijkheden dankzij een goede opvoeding en begeleiding.

De discussies rondom de etiologie van autisme waren vele jaren te karakteriseren als een debat tussen nature en nurture. De ouder werd nog lange tijd als de mogelijke oorzaak beschouwd. Zo stelde de Nobelprijswinnaar Tinbergen in 1981, ik citeer: 'Bij het ontstaan van autisme spelen geen hersenafwijkingen of erfelijkheid een rol. Het zijn milieusituaties vlak vóór, tijdens of na de geboorte die voor storingen tussen kind en moeder zorgen. Bepaald onderzoek,' aldus Tinbergen, 'gaf mij de overtuiging dat autistische kinderen te genezen moesten zijn. Het is daarbij nodig de band tussen moeder en kind, desnoods hardhandig, te herstellen' (De Telegraaf, 30-06-1981). Hij doelde hier op de zeer omstreden Holdingtherapie. Dramatische uitspraken voor ouders, die door dergelijke berichten alleen maar onzekerder werden. Inmiddels heeft de nature-opvatting de discussies beslecht, al ontbreekt het ons nog altijd aan harde markers.

Hoewel we voor de diagnose autisme nog altijd zijn aangewezen op het gedrag, heeft onderzoek op cognitief en neurobiologisch niveau het inzicht in de stoornis sterk vergroot, hetgeen ik nader zal toelichten.

3 Fenotype – endofenotype – genotype

De gedragsbeschrijving van Kanner vormt nog altijd de basis waarop de diagnose wordt gesteld. De autistische stoornis, het kernsyndroom, wordt anno 2007 gekenmerkt door kwalitatieve tekorten in de sociale interacties, in de communicatie en in beperkte, zich herhalende stereotiepe patronen van gedrag, belangstelling en activiteiten. Er moeten gedragsverschijnselen van alle drie hoofdkenmerken aanwezig

zijn, wil er van de autistische stoornis sprake kunnen zijn (DSM-IV-TR; APA, 2000). Al jaren wordt er gezocht naar kernproblemen die aan deze triade van gedragsverschijnselen ten grondslag liggen. Binnen de Leidse onderzoeksgroep 'Ontwikkelingsstoornissen' worden de beperkte intentionaliteit en symboolvorming als mogelijke onderliggende kernproblemen gezien (Van Berckelaer-Onnes, 2003; Noens & Van Berckelaer-Onnes, 2005). Deze visie is ingegeven door het onderzoek van Bates en collega's (1979), die communicatieve intentionaliteit en symboolvorming als de belangrijkste transities zien, die aan de taalontwikkeling voorafgaan. Het is echter de vraag of wij de triade niet uit elkaar halen door primair naar de communicatie te kijken. Misschien is er eigenlijk niet één achterliggende verklaring voor de triade, maar één of zelfs meerdere per domein.

Zeer recentelijk hebben Happé en collega's (2006) bij zich normaal ontwikkelende tweelingen gekeken naar de onderlinge samenhang tussen deze drie domeinen. De uitkomsten zijn zeer verrassend: de samenhangen zijn absoluut niet significant, ze komen zelfs niet eens boven een correlatie van .50 uit. De hoogste samenhang betreft die tussen de communicatie en het voorkomen van stereotiep en rigide gedrag, terwijl je zou verwachten dat er met name een hoge correlatie tussen sociale interactie en communicatie zou zijn. Niet dus! Door tweelingen in het onderzoek te betrekken kan tevens gekeken worden in hoeverre de afzonderlijke domeinen erfelijk bepaald zijn. Dit bleek inderdaad het geval, hetgeen aangeeft dat afzonderlijke genen bijdragen aan de tekorten in sociale interacties, in communicatie en aan de stereotiepe gedragspatronen, interesses en activiteiten (Ronald e.a., 2006; Ronald e.a., in druk). Happé en collega's (2006) dringen er dan ook op aan om de beoogde samenhang bij het zoeken naar de etiologie los te laten en zich op elk apart domein te richten. Dit betekent echter niet dat we de triade voor de diagnostiek los moeten laten.

Lorna Wing (1996) heeft in haar beschrijvingen van het bredere concept, het autismespectrum, de triade enigszins veranderd. Zij stelt dat het autismespectrum wordt gekenmerkt door een stoornis in sociale interacties, in communicatie en in verbeelding. Zij maakt met invoeging van het begrip verbeelding een stap van het gedragsniveau naar het cognitieve niveau. Waar classificatiesystemen zoals de DSM uitgaan van waarneembare gedragsvariabelen, geldt dat niet meer als het om verbeelding gaat. Het waarneembare gedrag wordt dan geïnterpreteerd en vervolgens gelabeld met een 'tekort aan verbeelding'. Als bijvoorbeeld een kind alleen maar auto's op een rijtje zet of alleen maar zand in en uit een emmertje schept, dan worden eerst alleen de stereotiepe gedragingen waargenomen die we vervolgens toeschrijven aan een tekort in verbeelding. Verbeelding is geen gedrag, verbeelding is een cognitieve vaardigheid. Deze verschuiving laat zien hoezeer gedrag en cognitie zijn verweven.

Dit zien we ook bij Mark, wiens geloof in Sinterklaas tot de nodige woordenwisselingen met zijn ouders leidt. Zijn gebrek aan verbeelding vinden we ook terug in zijn spel. Doen-alsof lijkt hem wezensvreemd. Een banaan kan nooit een telefoon zijn. Hij leeft op feiten, die hij ordent op data en in lijsten. Mark leeft naar de letter (Van Berckelaer-Onnes, 1992).

Waar aanvankelijk een onmiddellijke lijn van gedrag naar etiologie werd getrokken, van fenotype naar genotype, zien we in toenemende mate aandacht voor de cognitie, het denken van mensen met autisme. Via de cognitie tracht men enerzijds het gedrag te verklaren, anderzijds hoopt men aanwijzingen voor het disfunctioneren van het brein en mogelijke daaraan gerelateerde genetische afwijkingen te vinden. In die zin zijn cognitief-psychologische theorieën mogelijk bruikbaar om endofenotypes te identificeren. Endofenotypes zijn meetbare, kwantificeerbare eigenschappen die

geassocieerd zijn met de aandoening, erfelijk zijn en ook bij familieleden die de aandoening niet hebben, vaker voorkomen dan in de algemene populatie (Gottesman & Gould, 2003).

4 Cognitie: de brug tussen gedrag en brein

Als we Marks obsessie voor lijstjes en data en zijn 'heilige' geloof in Sinterklaas bezien, vraagt dat om inzichten in zijn wijze van denken. Ook Kanner en Asperger verwezen al naar de cognitieve eigenaardigheden. Zo roemt Kanner het uitstekende mechanische geheugen, maar beschrijft hij ook de gestoorde taalontwikkeling, waarin vooral echolalie en letterlijkheid hem opvallen. Hij ging uit van goede intellectuele mogelijkheden, net zoals de onderzoekers van het Paedologisch Instituut uit Nijmegen. Ook Asperger beschreef zijn groep als intelligent maar met een zeer beperkte eenzijdige belangstelling. Hun intelligentie kenmerkt zich door het vermogen dingen en gebeurtenissen van nieuwe vaak originele gezichtspunten te voorzien. Inmiddels weten we dat autisme op alle niveaus van intelligentie kan voor komen.

De door Kanner en Asperger gemaakte cognitieve opmerkingen bleven niet onopgemerkt, maar zijn aanvankelijk een eigen leven gaan leiden. Zo leidde de taalproblematiek bijvoorbeeld tot de discussie of het niet primair om een taalprobleem ging. Marks taalgebruik is zeer associatief, gestuurd door een star denkpatroon. Als hij een persoon ziet, koppelt hij deze aan zijn of haar geboortedatum, gevolgd door de naam. Als ik hem tegenkom, roept hij: '2-1-1942, Ina dag'. Zonder de geboortedatum onthoudt hij de naam niet.

Hoe associatief het denken kan zijn, zien we ook bij Peter, die voor de invoering van de euro in België de Telegraaf wilde kopen, maar alleen Belgisch geld bij zich had en de krant in zijn ogen niet kon kopen. Een Nederlandse krant kan immers alleen met Nederlands geld gekocht worden.

Het zijn vooral de Engelse onderzoekers Hermelin en O'Conner (1967, 1970), die de verwijzingen naar de cognitieve eigenaardigheden in de jaren zestig oppakten. Zij hebben toonaangevende experimenten uitgevoerd, die veel meer inzicht in onder andere het geheugen hebben opgeleverd. Zo constateerden zij dat kinderen met autisme betekenisvolle woordenreeksen zoals bijvoorbeeld: Sinterklaas – pepernoot – stoomboot – Piet niet gemakkelijker kunnen onthouden dan volkomen willekeurige reeksen zoals universiteit – gras – auto – Sinterklaas.

De vele cognitief-psychologische onderzoeken hebben tot een aantal cognitieve theorieën geleid. De bekendste is die van de 'theory of mind' die ervan uitgaat dat wij in staat zijn om gedachten, geloof en intenties aan anderen en onszelf toe te schrijven. Zo weten wij dat Sinterklaas niet bestaat, maar dat peuters en kleuters wel in zijn bestaan geloven. Dit zogenaamde 'false belief' is voor mensen met autisme moeilijk te vatten. Baron-Cohen (1995) is een grote voorvechter van deze theorie. Hij ziet 'mind-blindness' als het kernprobleem van autisme. De theory of mind-gedachte werd in de begin jaren '80 door Frith en haar groep gelanceerd (Baron-Cohen, Leslie & Frith, 1985), resulterend in een stortvloed van publicaties. Meer dan twintig testjes zijn ontwikkeld om theory of mind-vaardigheden in kaart te brengen, waaronder de Smarties test. U toont het kind een Smarties doosje en vraagt hem wat daarin zit. Hij antwoordt: 'Smarties'. U opent het doosje en toont de inhoud, er blijkt een potlood in te zitten. Vervolgens sluit u het doosje en vraagt u: 'als je moeder nu binnenkomt en

ik vraag haar wat erin zit, wat zal zij dan zeggen?' De meeste kinderen met autisme zeggen 'een potlood'. De theory of mind-testen zijn zeer 'talig' van aard; de vraag rijst dan ook of deze wel theory of mind of misschien eerder het taalbegrip meten. Inmiddels zien Baron-Cohen e.a. (2005) de tekorten in theory of mind als een gevolg van een beperkt vermogen om te empathiseren. Zij menen dat mensen met autisme extreme 'systematiseerders' zijn. Het empathiseren wordt aan vrouwen toegeschreven het systematiseren aan mannen. Indien er inderdaad sprake zou zijn van een extreme wijze van systematiseren, dan zou dat zich moeten openbaren in een zeer hoog testosterongehalte en mogelijk al bij embryo's bepaald kunnen worden. Een discutabele verklaringstheorie.

Twee andere cognitieve theorieën, de executieve functietheorie en de centrale coherentietheorie, bestrijken een breder perspectief. Een tekort in executieve functies laat een tekort in plannen, anticiperen, organiseren en probleemoplossing zien. Het is vooral de groep van Ozonoff (1991, 1995) die veel onderzoek op dit terrein heeft verricht. Hill (2004) geeft in een overzichtsstudie aan dat met name de inflexibiliteit in denken en handelen bij mensen met autisme kenmerkend is. Waar mensen met ADHD vooral te kampen hebben met inhibitieproblemen, hebben mensen met autisme eerder problemen met het verleggen van de aandacht van de ene naar de andere situatie of activiteit. Een zwakke drang tot centrale coherentie heeft een verstoorde betekenisverlening tot gevolg. Personen met autisme hebben moeite om de waargenomen prikkels tot een betekenisvol geheel samen te voegen (Frith, 1989, 2003; Happé & Frith, 2006).

In het ons onderzoeksprogramma neemt de centrale coherentietheorie een zeer centrale positie in (Van Berckelaer-Onnes, 2003, 2004). Deze keuze hangt samen met de opvatting dat de autistische gedragingen vooral worden beïnvloed door een beperkte intentionaliteit en een beperkte symboolvorming (Noens & Van Berckelaer-Onnes, 2004, 2005). Intentionaliteit is veel moeilijker te trainen dan symboolvorming; bij intentionaliteit speelt ook het invoelen, het intunen op het juiste moment, een belangrijke rol. Dit wordt ondersteund door de vaak povere uitkomsten van sociale vaardigheidstrainingen. De resultaten zijn dikwijls niet meer dan getrainde, robotachtig aandoende handelingen. Het achterliggende gevoel lijkt te ontbreken. Dit ligt anders bij de symboolvorming waarbij het primair om het begrip, de betekenisverlening gaat. Een klein kind verleent in eerste instantie betekenis aan hetgeen het in concreto ziet, daarna komen de woordjes, eerst protowordjes. De auto is toet/toet als deze in de nabijheid is. Deze koppeling is van wezenlijk belang voor de betekenisvorming. Kinderen met autisme hebben juist veel moeite met deze koppeling, deze combinatie. Ze nemen de wereld in fragmenten waar. In een recentelijk door de Nederlandse Vereniging voor Autisme uitgebrachte dvd beschrijft de 15-jarige Marieke haar autisme als volgt: 'Autisme betekent eigenlijk dat ik denk in puzzelstukjes en dat alles wat ik zie, hoor, ruik, proef of voel in puzzelstukjes binnenkomt. En in mijn hersens zit een storinkje, waardoor het moeilijk is om de goede combinaties te maken tussen die puzzelstukjes' (NVA, 2006).

Onderzoek naar de centrale coherentietheorie is in volle gang. De fragmentarische waarneming verstoort de betekenisverlening in ernstige mate. Zo vond Lucangeli (1997) in haar onderzoek dat mensen met autisme geen beweging in statische plaatjes zien. Een afbeelding van twee kinderen die elkaar de bal toegooien, wordt in statische bewoordingen weergegeven, bijvoorbeeld 'jongen-bal-jongen', terwijl personen zonder

autisme betekenis verlenen aan datgene wat achter de letterlijke weergave ligt: 'twee jongens die elkaar de bal toegooien'. De zogenaamd waargenomen beweging wordt in taal uitgedrukt. De Jonge (2006) constateerde onlangs in haar proefschrift dat kinderen met autisme bij hersenscans niet afwijken in de waarneming van een bewegingstaak. Het zou derhalve zeer interessant zijn om te onderzoeken of dit ook opgaat bij de waarneming van statische plaatjes met een dynamische betekenis.

Recentelijk hebben Happé en Frith (2006) een helder overzicht gegeven van hetgeen de onderzoeken op het gebied van de centrale coherentie tot nu toe hebben opgeleverd. Het enige dat kan worden geconstateerd, is dat mensen met autisme een sterke neiging hebben om eerder lokaal dan globaal waar te nemen. Dustin Hoffman, die in 1989 een Oscar won voor zijn rol van Raymond in de film *Rain Man*, verwoordde dit als volgt: 'het locale waarnemen, altijd alleen maar oog hebben voor de details, was het moeilijkste aspect van mijn rol.' Hans van Dalen (1994), een zeer intelligente man met autisme, noemt zichzelf ziende blind en horende doof. Hij geeft aan hoeveel tijd het hem kost om het waargenomene stapsgewijs, fragment voor fragment tot een betekenisvol geheel te brengen. Zo bestaat voor hem een hamer in eerste instantie uit twee losse eenheden, twee soorten materiaal, hout en ijzer genaamd. Pas als hij de hamer ter hand heeft genomen, ervaart hij dat het één voorwerp is en komt hij tot het woord hamer, pas daarna komt het begrip, de functie van een hamer. Deze wijze van informatieverwerking neemt veel tijd in beslag. Dit wordt bevestigd door het promotieonderzoek van Spek (in druk), waaruit blijkt dat volwassenen met de autistische stoornis in vergelijking met een gematchte controlegroep significant lagere scores behalen op de factor verwerkingssnelheid van de WAIS-III-NL.

Karel werkt bij de telefonische reserveringsafdeling van een vliegmaatschappij. Hij moet een minimaal aantal boekingen per dag halen. Dit kost hem erg veel moeite, omdat hij alle geboden informatie in details en in een bepaalde volgorde opneemt en deze bijvoorbeeld niet direct koppelt aan een eerdere vergelijkbare boeking van enkele minuten geleden. Hij verricht echter slechts de helft van het aantal boekingen als hij dat van achter een balie moet doen. Hij wordt dan ook nog eens visueel afgeleid door de persoon die de reservering wil maken.

Waar bij de 'neurotypicals', zoals mensen met autisme de zich normaal ontwikkelende mensen noemen, alle zintuiglijke kanalen tegelijkertijd kunnen worden ingezet, gaat dat bij mensen met autisme maar moeizaam. Een muziekstuk dat auditief bij u binnenkomt, kan een visueel beeld bij u oproepen, het kan u ook ontroeren. U integreert het waargenomene en brengt daarmee een reductie aan. U maakt onderscheid in hetgeen relevant en niet relevant voor u is. Mensen met autisme hebben daar veel moeite mee. Ze lijken een zintuiglijk kanaal voor meer dan 100% te gebruiken, met overigens soms een verbluffend resultaat, resulterend in eilandjes van begaafdheden. Stephan Wilshire bijvoorbeeld hoeft een kerk maar een keer goed te zien om deze later tot in de kleinste details uit zijn hoofd na te kunnen tekenen. Velen spreken over een fotografisch geheugen. Draaisma (Interview Avro door Karel van der Graaf 23-02-1991) verklaart dit eerder vanuit een volledig afsluiten van de andere kanalen. Dit brengt ons tot de vraag of een zwakke drang tot centrale coherentie een cognitief defect is of een cognitieve stijl. Happé en Frith (2006) menen dat het om een stijl gaat. Onze onderzoeksgroep sluit zich bij deze visie aan, omdat we in de interventies de nodige verbeteringen op dit gebied zien.

5 Van cognitie naar interventie

De drie toonaangevende cognitief-psychologische theorieën zijn (nog) niet in staat om op valide en betrouwbare wijze tot de diagnostiek of tot de etiologie van autisme bij te dragen. Daarvoor zijn ze niet specifiek en niet universeel genoeg. Niet specifiek in de zin dat de cognitieve problemen ook bij andere stoornissen kunnen voorkomen. En niet universeel in de zin de cognitieve problemen niet per definitie bij alle mensen met autisme voorkomen. Ook het testmateriaal voldoet nog lang niet aan de noodzakelijke validiteits- en betrouwbaarheidseisen. Tenslotte hebben de cognitieve theorieën nog geen substraat, geen harde markers opgeleverd. De theorieën hebben echter wel inzichten geboden voor mogelijke behandelingswijzen. Er zijn bijvoorbeeld theory of mind-trainingen ontwikkeld (Ozonoff & Miller, 1995). Zo hebben Howlin en haar collega's (Howlin e.a., 1999) een programma ontwikkeld om mind-reading te bevorderen. Zij gebruiken foto's en afbeeldingen van gezichten, die verschillende emoties, zoals blij, boos, angstig en dergelijke, uitdrukken. Deze moeten worden herkend en in een latere fase worden gekoppeld aan hierbij passende gebeurtenissen.

Ozonoff en Schetter (2006) trachtten recentelijk het executieve disfunctioneren van kinderen met autisme in educatieve interventies om te zetten. Ze plaatsen de sterke en zwakke kanten op verschillende gebieden op een rij om ouders en leerkrachten inzicht te geven in de gebieden die extra aandacht behoeven. Zo wijzen zij bijvoorbeeld op de uitstekende vaardigheid in de technische berekeningen met daarnaast een ernstig tekort in het begrip van concepten. Het inzicht in hoeveelheden ontbreekt, terwijl de tafels bijvoorbeeld uitstekend worden beheerst. Het is dus van belang om vooral aandacht aan de begripsontwikkeling, de symboolvorming te besteden, zoals ook in ons onderzoek wordt beoogd.

De centrale coherentietheorie is tot nu vooral in Europa doorgedrongen.

In Leiden neemt deze theorie niet alleen een centrale plaats in het onderzoek in, maar ook in de klinische praktijk. De kennis dat er sprake is van een perceptieprobleem is vertaald in termen van een probleem in de symboolvorming, zich vooral uitend in een communicatieprobleem.

Tom is vier als hij bij ons wordt aangemeld. Tom heeft autisme en een verstandelijke beperking. Hij leeft in het hier en nu, in de concrete wereld. Een beker met melk krijgt pas betekenis als er daadwerkelijk melk in zit, als de melk aanwezig is, present is; een lege beker zegt hem niets. Het heeft dus geen zin om een activiteit zoals drinken aan tafel met een lege beker aan te kondigen. Tom wordt geleerd om voorwerpen in te puzzelen. Een wc-rolletje, bijvoorbeeld, leidt hem naar een stok in de badkamer, waarna hij onmiddellijk wordt verschoond. Het inpuzzelen heeft een communicatieve functie en kondigt de volgende activiteit aan. Voorwerpen, pictogrammen en geschreven teksten kunnen gebruikt worden om de communicatie te ondersteunen. Op het presentatieniveau gaat dit middels inpuzzelen en matches van identieke voorwerpen of pictogrammen. Op het representatieniveau verwijzen woorden, pictogrammen of voorwerpen naar de actie die moet geschieden. Het woord drinken, een pictogram van een beker of een beker zelf verwijzen naar drinken, representeren drinken, vormen het symbool voor drinken.

De lokale waarneming belemmert het symbolische denken; het overschrijdt het niveau van de letterlijkheid niet, nauwelijks of met moeite. Terecht verheft Lorna Wing (1996) de stoornis in verbeelding tot een van de kernproblemen in autisme. Henk is 37, een hoogbegaafde man met autisme. Hij wordt gefascineerd door autisme en leest veel over autisme, maar kan zich daar vaak niet in vinden. Zo is hij bijvoor-

beeld woedend over de uitspraak dat mensen met autisme moeite hebben met synoniemen. 'Dit heeft niets met autisme te maken maar met het taalgebruik', is zijn commentaar. Hij heeft in zijn woordenboek steeds een van de synoniemen verwijderd. School staat alleen voor school als leerinstelling, school in de betekenis van een school vissen, is met typ-ex weggelakt. Hij bepaalt welk woord mag blijven. Maar denk niet dat dit een eenvoudige taak is. Neem bijvoorbeeld de keuze tussen huilen en wenen. Hij prefereert wenen, maar dan heb je meteen de verwarring met de stad Wenen. Hij stelt nu voor ook in het Nederlandse taalgebruik de Duitse benaming Wien te gebruiken.

En wat dacht u van Willem die voor school het dagboek van Anne Frank moest lezen, terwijl hij juist had geleerd dat je nooit in iemands dagboek mag kijken. Het leven van mensen met autisme is niet eenvoudig.

6 De zoektocht naar de etiologie nog immer in volle gang

In de zoektocht naar mogelijke oorzaken was Asperger zijn tijd ver vooruit. Hij overschreed het categorale denken door naar mogelijk autistische kenmerken bij familieleden van een kind met autisme te kijken. Hij volgde de dimensionale lijn en ontdekte dat deze kenmerken zich inderdaad voordeden, maar dan verschillende trekken bij verschillende personen. Op grond hiervan constateerde hij dat het om een polygenetische aandoening moest gaan.

Gedragsmatige en cognitieve kenmerken van autisme dienen dus ook bij de andere familieleden onderzocht te worden. Onderzoekers als Skuse e.a. (2005) en Dawson en haar groep (2007) hebben hiertoe al verschillende aanzetten gegeven. Ook onderzoek naar de structuur van de triade van beperkingen is van wezenlijk belang. Zo keken Constantino et al. (2003) naar de samenhang van de gedragskenmerken bij mensen met autisme en hun familieleden. Vooral tussen de rigide en repetitieve gedragspatronen en obsessieve gedragingen vonden zij een samenhang. Onze onderzoeksgroep is betrokken bij de Boston Autism Consortium Study, waarbinnen wij ons vooral richten op de cognitieve stijlkenmerken bij mensen met autisme en hun familieleden.

Santangelo en Tsatsanis (2005) stelden recentelijk in een overzichtstudie dat autisme gezien kan worden als een neurobiologische ontwikkelingsstoornis van genetische oorsprong met een erfelijkheid van rond de 90%. Er is geen enkelvoudige biologische of klinische marker voor autisme, noch wordt verwacht dat een enkel gen verantwoordelijk is voor de stoornis, daar er mogelijk meer dan vijftien genen betrokken lijken te zijn. Er moeten echter ook omgevingsfactoren van invloed zijn, daar de concordantie bij eenige tweelingen minder dan 100% is, en het fenotypische gedragsbeeld gekenmerkt wordt door een verscheidenheid aan beelden, zelfs bij eenige tweelingen.

Discussies over mogelijke genkandidaten zijn in volle gang. Onderzoekresultaten impliceren de betrokkenheid van bijna elke chromosoom in het menselijke lichaam. De meest consistent voorkomende bevindingen liggen op chromosomen 2, 7 en 15 (Santangelo & Tsatsanis, 2005), terwijl in dit voorjaar ook chromosoom 11 naar voren is geschoven (Szatmari e.a., 2007).

Geen enkel deel van de hersenen of van het pathofysiologische mechanisme is momenteel geïdentificeerd als geassocieerd met autisme. Ook op farmacologisch gebied is nog geen medicatie gevonden die verbeteringen in de sociale interacties of andere gedragsaspecten bewerkstelligt.

De toepassing van nieuwe onderzoekstechnieken waaronder abnormale regulatie van genexpressies, proteomiek, MRI-scans en postmortemanalyses van het brein, zullen uiteindelijk het raadsel moeten oplossen.

7 Een blik vooruit

De zoektocht zet zich voort, maar tegelijkertijd worden vele kinderen, adolescenten, volwassenen en hun ouders dagelijks geconfronteerd met de gevolgen van autisme. Zij zoeken naarstig naar adequate hulp. Dit aantal is veel groter dan men in eerste instantie dacht. Werd aanvankelijk gesproken van vier op 10.000 wat de autistische stoornis betreft, nu wordt over 0,1-0,2% gesproken, terwijl een voorkomen van 0,6% het hele spectrum betreft (Santangelo & Tsatsanis, 2005; Fombonne 2006). De vraag rijst of er van een autistische epidemie sprake is. Deze vraag werd onder andere gesteld naar aanleiding van een krantenartikel in afgelopen voorjaar, waarin werd vermeld dat het aantal mensen met autisme in Eindhoven schrikbarend hoog was. Het gaat hier echter niet over de prevalentie, maar over de incidentie. Uitgaande van de theorie van Baron-Cohen e.a. (2005) dat mensen met autisme bij uitstek systematiseerders zijn, is de kans groot dat velen een baan bij Philips in Eindhoven hebben gevonden.

De toename in prevalentie wordt vooral bepaald door de verbreding van het begrip autisme, de grotere bekendheid met de aandoening en de verbeterde diagnostiek. Het aantal betrouwbare en valide instrumenten is aanzienlijk toegenomen. Van invloed is ook de toevoeging van nieuwe classificaties binnen het autismespectrum dat als equivalent wordt gezien van de pervasieve ontwikkelingsstoornissen (DSM-IV-TR, APA 2000). Deze sectie onderkent momenteel vijf verschillende classificaties: de autistische stoornis, het Aspergersyndroom, PPD-NOS, het Rettsyndroom en de desintegratieve stoornis van de kinderleeftijd. De laatste twee genoemde staan ter discussie wat hun plaats in deze sectie betreft, met name het Rettsyndroom. Deze stoornis veroverde in 1994 zijn plek binnen de pervasieve ontwikkelingsstoornissen vanwege het gedrag dat met dit ziektebeeld gepaard gaat. Kinderen met het Rettsyndroom stagneren in hun ontwikkeling tussen zes en achttien maanden en tonen vervolgens een sterke regressie, beginnend met een verstoorde handfunctie, zich uitend in wassende handbewegingen, gevolgd door een terugval in de sociale en communicatieve ontwikkeling waardoor het gedragsbeeld zeer autistisch aandoet. Nu bij het merendeel van deze cliënten de stoornis genetisch geïdentificeerd kan worden (Weaving e.a., 2007) is het de vraag of deze stoornis wel thuishoort in deze sectie. Bovendien geeft recentelijk onderzoek aan dat bij de meisjes met het Rettsyndroom het autistische gedrag sterk afneemt in het verdere ontwikkelingsverloop (Wulffaert e.a., in voorbereiding). Bij de desintegratieve stoornis van de kinderleeftijd gaat het eveneens om een regressief beeld, dat sterk aan autisme doet denken. Voor deze stoornis is nog geen organisch aanwijsbaar defect gevonden en zijn we louter op het gedrag en het ontwikkelingsverloop aangewezen.

De positie van de andere drie classificaties, de autistische stoornis, het Asperger syndroom en de PDD-NOS staat niet ter discussie, alhoewel PDD-NOS als een sluitpost wordt gezien. Wel is er een discussie gaande over het onderscheid tussen de autistische stoornis, als het hoogfunctionerende mensen betreft, en het Asperger-syndroom. Kanner en Asperger hebben aanvankelijk geen kennis van elkaars publicaties kunnen nemen; ze werden immers in de tweede wereldoorlog gepubliceerd (Kanner, 1943; Asperger, 1944). Het duurde overigens nog tot 1991 voordat het

Duitstalige artikel van Asperger door Frith in het Engels werd vertaald (Frith, 1991). De overeenkomst is groot, al zijn er subtiele verschillen die mijns inziens van belang kunnen zijn bij de te bieden behandeling. Ook ouders willen graag weten waaraan hun kind nu precies lijdt. In een jaarlijks terugkerend zomerkamp voor jongvolwassenen met een autismespectrumstoornis is het onderwerp 'differentiaaldiagnostiek' vaak aan de orde. Ze beoordelen elkaar niet alleen op de diagnose maar ook op het percentage autisme dat ze hebben, tot in de puntjes achter de komma – 'Je praat nu al de hele dag over het heelal, je hebt wel 78,4% autisme in je, terwijl ik slechts 32,7% heb.' Met differentiaaldiagnostiek wordt op verschillende wijzen omgegaan.

Onderzoekers willen enerzijds graag duidelijk afgebakende groepen, anderzijds een brede groep om verschillende dimensies van het gedrag te onderzoeken met het oog op mogelijke genetische afwijkingen. Clinici daarentegen pleiten voor een breder spectrum om geen cliënten tussen wal en schip te laten vallen. Het gaat immers om *iemand* met een *autistische spectrumstoornis*, niet om een autistische spectrumstoornis met iemand. Naast de classificerende diagnostiek is derhalve de individueel-descriptieve diagnostiek nodig om deze persoon volledig in kaart te brengen.

De classificerende diagnostiek stopt niet bij één classificatie. Comorbiditeit, het tegelijkertijd voorkomen van meerdere stoornissen bij een persoon, komt veel vaker voor dan voorheen werd gedacht. Coleman & Gillberg vroegen zich in 1985 al af of zuivere stoornissen wel bestaan.

Het samengaan van meerdere stoornissen kan ons dichterbij de etiologie brengen. Het gaat dan niet alleen om het samengaan van gedragsbeelden, zoals ADHD en autisme, maar ook om het samengaan van genetisch identificeerbare syndromen met een autistisch gedragsbeeld, zoals bijvoorbeeld het Cornelia de Lange syndroom en autisme (Bhuiyan e.a. 2005).

8 Besluit

Ik hoop dat uit mijn betoog mag blijken dat we er nog lang niet zijn, al vorderen we gestaag. Autismen is een complexe aandoening, die niet zomaar te onderkennen is. 'Quick diagnoses' die voortvloeien uit de productiedruk die momenteel binnen de gezondheidszorg heerst, zijn uit den boze. Een uitvoerig en nauwkeurig diagnostisch proces is noodzakelijk om tot de juiste beeldvorming te komen. Het gaat niet alleen om de stoornis op zich, het gaat om dit specifieke kind, dit individu, in deze unieke omgeving. Dan pas is een adequaat behandlungsplan mogelijk. Ouders hebben meer nodig dan een etiket. Ze moeten inzicht krijgen in het functioneren van hun kind op alle domeinen.

Concluderend wil ik stellen dat het categorale denken en het dimensionele denken beide nodig zijn, voor zowel het onderzoek als de klinische praktijk. Ouders willen een duidelijke diagnose, terwijl dimensioneel gericht onderzoek naar endofenotypische kenmerken van autisme ons dichterbij de etiologie van autisme en de uiteindelijke diagnose kan brengen.

Toen wij in 1981 (Van Berckelaer-Onnes e.a.) de eerste Nederlandse autismeschaal op de markt brachten, hadden we een inductief proces achter de rug. Vanuit de klinische praktijk kwamen we tot de dimensies die tot het construct autisme hebben geleid (Van Berckelaer-Onnes, 1979). Nu wordt onderzoek vaak vanuit het deductieve proces gestuurd. Misschien moeten we weer terug naar de inductieve gedachtenlijn om niet voorbij te gaan aan de complexiteit en de heterogeniteit van autisme. We mogen

daarbij nooit uit het oog verliezen dat een vertaalslag naar de klinische praktijk ons uiteindelijke doel is.

Terug naar Mark, ditmaal naar zijn ouders. Zij hebben een lang proces doorlopen. Inzicht in autisme impliceert niet dat je er ook altijd naar kunt handelen. De woordenwisselingen om het bestaan van Sinterklaas vormen maar één voorbeeld, maar weerspiegelen zo duidelijk de onmacht van beide partijen. Mark neemt alles voor waar aan en plaatst daarmee zijn ouders voor een opvoedingsprobleem. Het gewone opvoeden waarin de mythe van Sinterklaas verweven ligt, waarin verbeelding en doen-alsof het leven verrijken, dreigt te worden beperkt tot strikte starre leefregels. Anderzijds bieden mensen met autisme ons een wereld waarin de waarheid zegeviert.

De laatste keer dat ik Mark in november sprak, had hij net de intocht van Sinterklaas meegemaakt. Toen ik hem, na de gebruikelijke begroeting '2-1-1942, Ina dag' vroeg hoe het met Sinterklaas ging, antwoordde hij: 'Goed, hij is alleen wat ouder geworden.' Mij aankijkend vervolgde hij opgewekt: 'Jij trouwens ook, want je haar is nu echt helemaal grijs.'

Mark heeft gelijk. Het wordt tijd om te stoppen ... misschien nog eens een optreden als hulpsinterklaas.

LITERATUUR

- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (4th ed., text revision)*. Washington DC: Author.
- Asperger, H. (1944). Die autistischen Psychopathen im Kindesalter. *Archive für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 117, 76-136.
- Baron-Cohen, S., Leslie, A.M., & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a 'theory of mind'? *Cognition*, 21, 37-46.
- Baron-Cohen, S. (1995). *Mindblindness: An essay on autism and theory of mind*. Cambridge MA: MIT.
- Bates, E., Benigni, L., Bretherton, I., Camaioni, L., & Voltera, A. (1979). *The emergence of symbols: Cognition and communication in infancy*. New York: Academic Press.
- Berckelaer-Onnes, I.A. van, Harinck, F.H.M., & Smith, M. (1981). *De Auti-Schaal*. Lisse: Swets & Zeitlinger.
- Berckelaer-Onnes, I.A. van (2003). Promoting early play. *Autism*, 7, 415-423.
- Berckelaer-Onnes, I.A. van (1992). *Leven naar de letter*. Groningen: Wolters-Noordhoff.
- Bhuiyan, Z.A., Klein, M., Haeringen, A. van, Mannens, M.M.A.M., Berckelaer-Onnes, I.A. van, & Hennekam, R.C.M. (2005). Genotype-phenotype correlations of 39 patients with Cornelia de Lange syndrome: the Dutch experience. *Journal of Medical Genetics*, 43, 568-575.
- Cantwell, D.P., Baker, L., & Rutter, M. (1978). Family factors. In: M. Rutter & E. Schopler (eds.), *Autism: A reappraisal of concepts and treatments*. New York: Plenum, 269-296.
- Constantino, J.N., & Todd, R.D. (2003). Autistic traits in the general population: A twin study. *Archives of General Psychiatry*, 60, 524-530.
- Dalen, J.G.T. (1994). Autisme van binnenuit bekeken: kijken door licht autistische ogen. *Engagement*, 21 (3), 29-30.
- Dawson, G., Estes, A., Munson, J., Schellenberg, G., Bernier, R., & Abbott, R. (2007). Quantitative Assessment of Autism Symptom-related Traits in Probands and Parents: Broader Phenotype Autism Symptom Scale. *Journal of autism and developmental disorders* 37, 523-536
- Draaisma, D. (1991) *Interview Avro met Karel van der Graaf 09-11-1991*.
- Frith, U. (1989). *Autism Explaining the enigma*. Oxford, UK: Blackwell.

- Frith, U. (2002). *Autism Explaining the enigma (2nd ed.)*. Oxford, UK: Blackwell.
- Frith, U. (1991). Autism and Asperger Syndrome. In: U. Frith (ed.), *Autistic Psychopathy in Childhood*. Cambridge: Cambridge University Press, 37-92.
- Gillberg, Chr., & Coleman, M. (1992). *The Biology of the Autistic Syndromes (2nd ed.)*. London: MacKeith Press.
- Gottesman, I., & Gould, T.D. (2003). The endophenotype concept in psychiatry: Etymology and Haddon, M. (2003). *The curious incidents of the dog in the night-time*. London: Jonathan Cope.
- Happé, F. & Frith, U. (2006). The Weak Coherence Account: Detail-focused Cognitive Style in Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 36.
- Hermelin, B., & O'Connor, N. (1967). Remembering of words by psychotic and subnormal children. *British Journal of Psychology*, 58, 213-218.
- Hermelin, B., & O'Connor, N. (1970). *Psychological experiments with autistic children*. London: Pergamon.
- Hill, E.L. (2004). Executive dysfunction in autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 8, 26-32.
- Howlin, P., Baron-Cohen, S., & Hadwin, J. (1999). *Teaching children with autism to mind-read*. New York: Wiley.
- Jonge, M.D. (2006). *The search for endophenotype markers of autism spectrum disorders*. Proefschrift Universiteit Utrecht.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contacts. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kanner, L. (1944). Early infantile autism. *Journal of Pediatrics*, 25, 211-217.
- Klin, A., Jones, W., Schultz, R.T., & Volkmar, F.R. (2005). The enactive mind; or from actions to cognition: Lessons from autism. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London, Series B*, 358, 682-703.
- Kraijer, D.W. (2004). *Handboek autisme-spectrumstoornissen en verstandelijke beperking*. Lisse: Harcourt.
- Lucangeli, D. (1997). *Connecting a fragmented world: Cognitive and metacognitive capabilities of high-functioning autistic children*. Enschede.
- Nederlandse Vereniging voor Autisme, (2006). DVD: *Een zinnenprikkelend leven. Deel 2: Pubers met autisme*. Bilthoven: NVA.
- Noens, I., & Berckelaer-Onnes, I.A. van (2005). Captured by details: Sense-making, language and communication in autism. *Journal of Communication Disorders*, 38, 123-141.
- Noens, I., & Berckelaer-Onnes, I.A. van (2004). Making Sense in a Fragmentary World: Communication in people with autism and learning disability. *Autism*, 8, 197-218.
- Ozonoff, S., & Schetter, P.L. (2007). Executive Dysfunction in Autism Spectrum Disorders: From Research to Practice. In: L. Meltzer (ed.), *Executive Function in Education*. London/New York: The Guilford Press, 133-161.
- Ozonoff, S. (1995). Executive functions in autism. In: E. Schopler & G. Mesibov (eds.), *Learning and cognition in autism*. New York: Plenum, 199-219.
- Ozonoff, S., & Miller, J.N. (1995). Teaching Theory of Mind: A New Approach to Social Skills Training for Individuals with Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25(4), 415-423.
- Paedologisch Instituut, (1937-1938). *Jaarverslagen 1937-1938*. 37-38.
- Ronald, A. et al. (2006). Genetic heterogeneity between the three components of the autism spectrum: a twin study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, 691-699.
- Santangelo, S.L., & Tsatsanis, K. (2005). What is Known about Autism: Genes, brain and behavior. *Am. J. Pharmacogenomics*, 5(2), 71-92.
- Schopler, E. (1971). Parents of psychotic children as scapegoats. *Journal of Contemporary Psychotherapy*, 4, 17-22.
- Spek, A. (2007). *The use of WAIS-III in HFA and Asperger Syndrome*. Submitted.
- Tinbergen, N. (1981). *Interview in de Telegraaf d.d. 30-06-1981*
- Weaving, L.S., Ellaway, C.J., Gécz, J., & Christodovlov, J. (2005). Rett Syndrome: Clinical review and genetic update. *Journal Medical Genetics*, 42, 1-7.
- Wing, L. (1996). *The autistic-spectrum. A guide for parents and professionals*. London, UK: Constable.
- Wulffaert, J., Berckelaer-Onnes I.A. van & Scholte, E. (2007). *Rett Disorder: out of the PDD-section?* submitted.