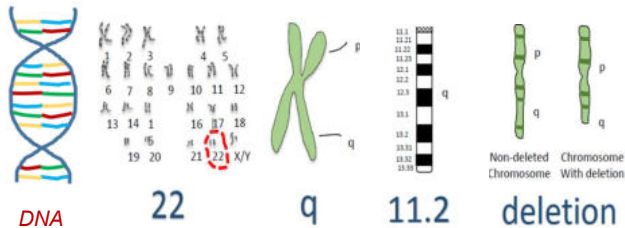


# Het taalprofiel van kinderen met het 22q11.2 deletiesyndroom in vergelijking met kinderen met TOS

## Achtergrond



### 22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS)

Voormalig VCF syndroom

- Spraak en taalproblemen
- Gemiddeld lager IQ
- Schisis

## Doelen

- Beschrijving van taalprofiel van kinderen met 22q11DS
- Vergelijking van taalprofiel van kinderen met 22q11DS en TOS
- Relatie tussen taal en cognitie bij kinderen met 22q11DS en TOS

## Methode

**Longitudinaal:** 3 meetmomenten in één jaar met 6 maanden ertussen

	Aantal kinderen	Gemiddelde leeftijd (SD)
Controle	81	4,7 (0,9)
22q11	43	4,9 (1,1)
TOS	66	4,8 (0,8)
Totaal	190	4,8 (0,9)

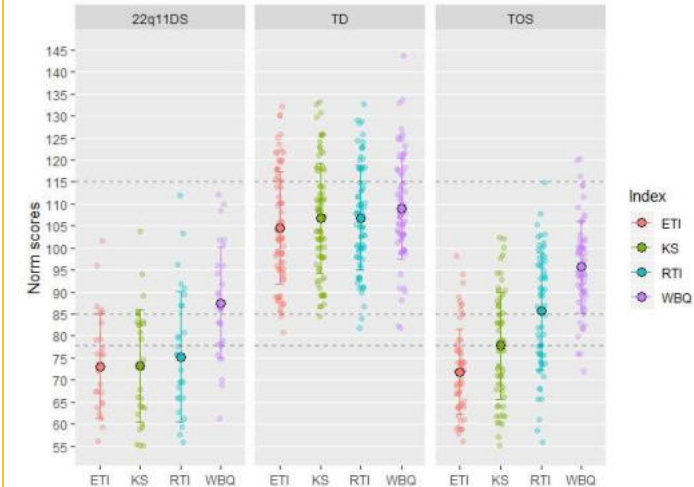
CELF Preschool en PPVT voor T1

## Conclusie en discussie

Kinderen met 22q11DS hebben zwakke expressieve en receptieve taalvaardigheden.

Er is geen duidelijke discrepantie tussen expressieve en receptieve taalvaardigheden bij kinderen met 22q11DS, in tegenstelling tot kinderen met TOS

## Voorlopige resultaten

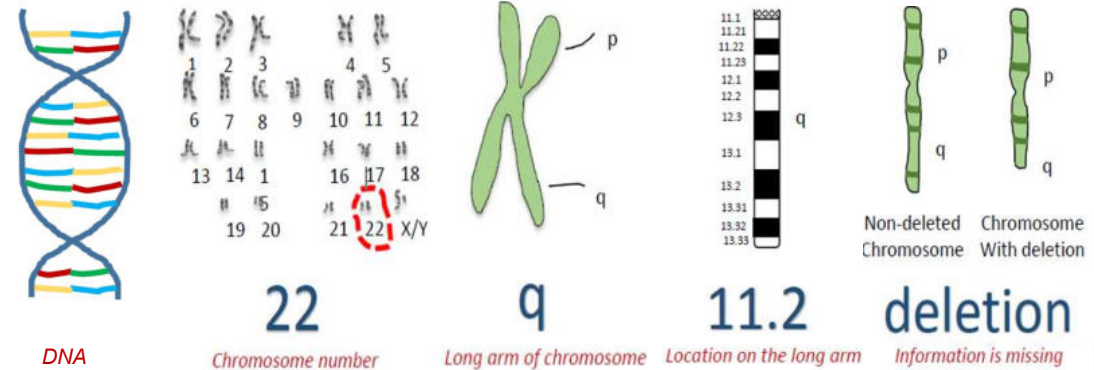
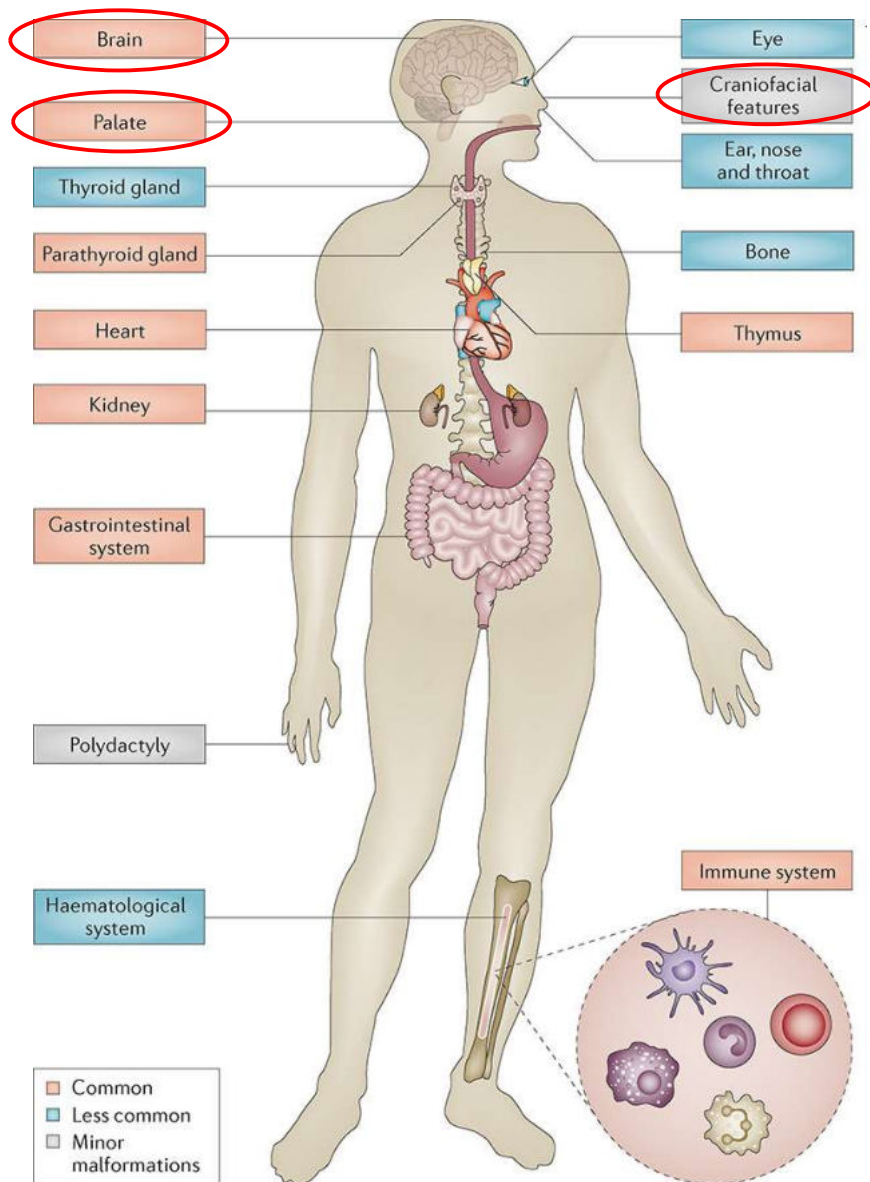


## Auteurs

Dr. Tessel Boerma  
Iris Selten, MSc.  
Emma Everaert, MSc.

Fenna Duijnkerke, MSc.  
Prof. Dr. Frank Wijnen  
Prof. Dr. Ellen Gerrits  
Dr. Michiel Houben, MD, MBA.  
Dr. Jacob Vorstman, MD.





## 22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS)<sup>1</sup>

*Genetisch syndroom met prevalentie 1/2000*

- Spraak- en taalproblemen
- Cognitieve beperkingen (gemiddeld lager IQ)
- Schisis
- Verhoogd risico psychiatrisch problemen

## Taalontwikkelingsstoornis (TOS)<sup>2</sup>

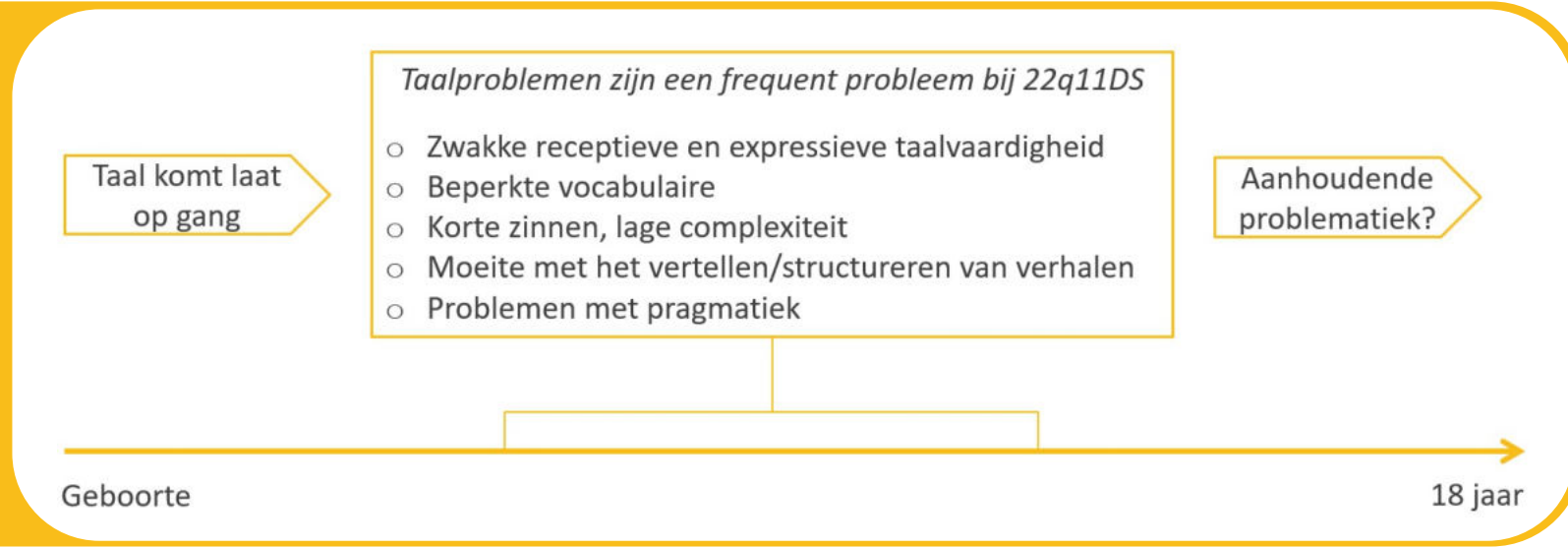
*Ontwikkelingsstoornis met prevalentie 1/20<sup>3</sup>*

- Spraak- en taalproblemen
- Gediagnostiseerd op basis van exclusie
- Oorzaak onbekend



# Doelen

## 1. Een gedetailleerde beschrijving geven van de vroege taalontwikkeling van kinderen met 22q11DS



- 30 tot 40% van kinderen met 22q11DS krijgt gedurende de schooltijd ondersteuning vanuit cluster-2
- 93% krijgt behandeling van een logopedist

Hebben kinderen met 22q11DS (een specifiek soort) TOS?

## 2. Het vergelijken van de taalprofielen van kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS

## 3. Het relateren van neurocognitieve mechanismen met taalontwikkeling in kinderen met 22q11DS en TOS

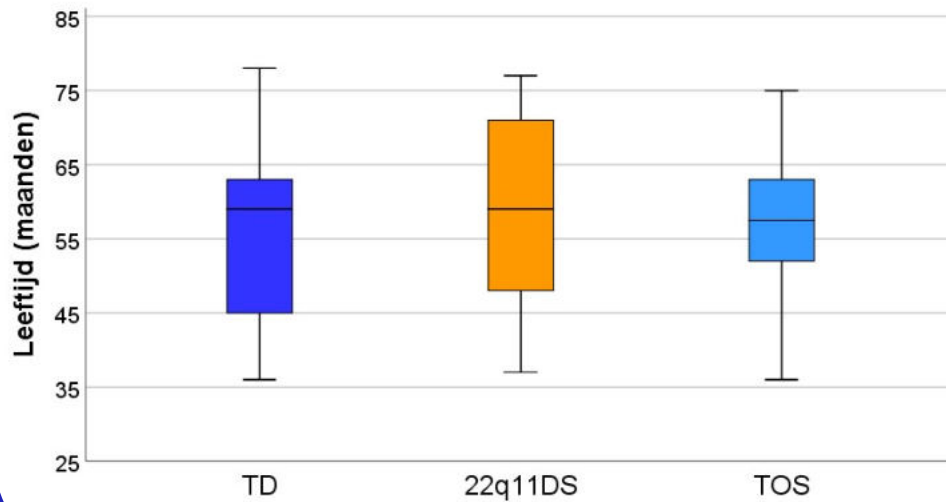
- Executieve functies en procedureel leren worden geassocieerd met latere taalvaardigheid



# Methode

## Deelnemers

	Aantal kinderen	Waarvan meisjes	Leeftijdsklasse
Controle	81	48	3;0 – 6;6
22q11DS	43	19	3;1 – 6;5
TOS	66	13	3;0 – 6;2
Totaal	190	80	3;0 – 6;6

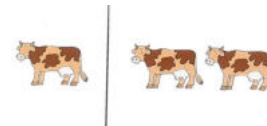


## Instrumenten

Longitudinaal design met drie meetmomenten (tussenpozen van 6 maanden). Dit is data van T1.

CELF Preschool-2-NL<sup>4</sup>

PPVT<sup>5</sup>



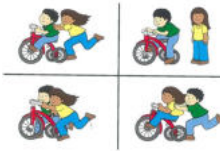
Woordstructuur

Zin	Ok	1 fout	2-3 fout	4+ fout
De grote bruine hond heeft al het eten van de poes opgegeten.	3	2	1	0

Zinnen herhalen



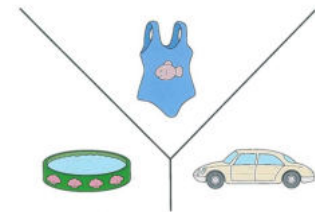
Actieve woordenschat



Zinnen begrijpen



Begrippen en  
aanwijzingen volgen



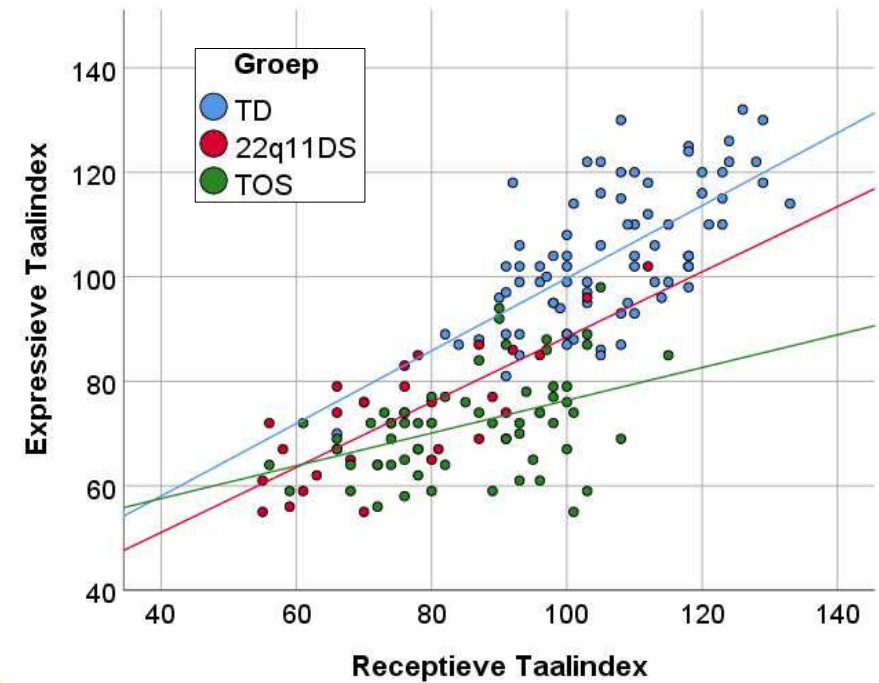
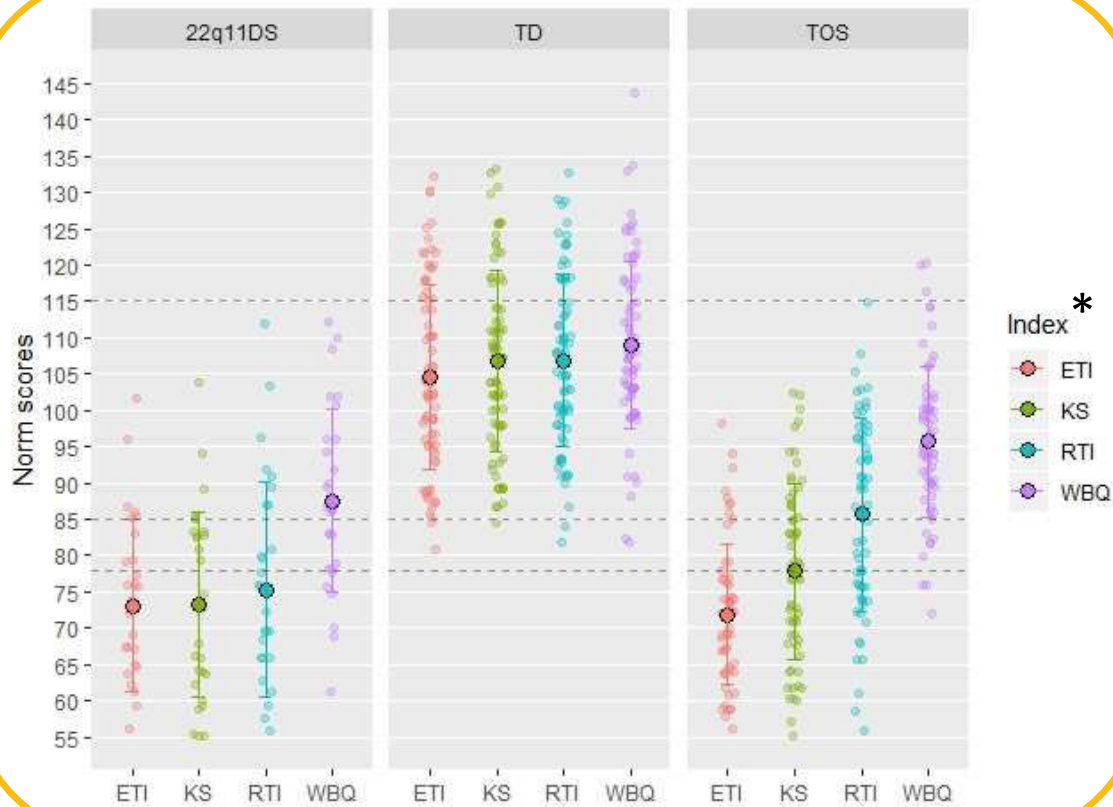
Woordcategorieën /  
Elementaire concepten



## Wat nemen we nog meer mee?

- Executieve functies: werkgeheugen, inhibitie, selectieve aandacht
- Procedureel leren
- Spontane taal
- Non-woord repetitie
- Oudervragenlijsten

# Voorlopige resultaten



	PPVT			Kernscore			Receptieve taalindex			Expressieve taalindex		
	N	Gem. (SD)	Min. – Max.	N	Gem. (SD)	Min. – Max.	N	Gem. (SD)	Min. – Max.	N	Gem. (SD)	Min. – Max.
TD	81	108,6 (12)	79 – 144	79	106,2 (14)	60 – 133	79	106,4 (13)	66 – 133	79	104,2 (13)	70 – 132
22q11DS	40	84,6 (13)	55 – 112	29	73,2 (13)	55 – 104	29	75,3 (15)	55 – 112	29	73,1 (12)	55 – 102
TOS	66	95,8 (10)	72 – 120	63	77,8 (12)	55 – 102	63	85,7 (13)	56 – 115	63	71,9 (10)	55 – 98

ETI = Expressieve taalindex (CELF Preschool-2-NL)  
 KS = Kernscore (CELF Preschool-2-NL)  
 RTI = Receptieve taalindex (CELF Preschool-2-NL)  
 WBQ = Woordbegripsquotient (PPVT)

Data analyse is nog niet afgerond, deze voorlopige resultaten moeten met voorzichtigheid geïnterpreteerd worden



## Klinisch relevante scores

	22q11DS		TOS	
WBQ	19/40	48%	9/66	14%
KS	22/34	64%	33/64	51%
RTI	21/32	65%	25/65	38%
ETI	24/33	72%	51/63	80%

WBQ <85 en KS/RTI/ETI <78

## Conclusie

Kinderen met 22q11DS hebben zwakke expressieve en receptieve taalvaardigheden.

Er zit geen duidelijke discrepantie tussen expressieve en receptieve taalvaardigheden bij kinderen met 22q11DS, in tegenstelling tot kinderen met TOS

## Implicaties

- In de benadering van kinderen met 22q11DS moet sterk rekening gehouden worden met begripsproblemen
- Het is raadzaam om vroeg logopedie op te starten bij kinderen met 22q11DS

## Vervolgstappen



Ontwikkeling



Handvatten professionals



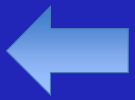
Sociaal-emotionele ontwikkeling



Spontane taal en NWRT



Cognitie



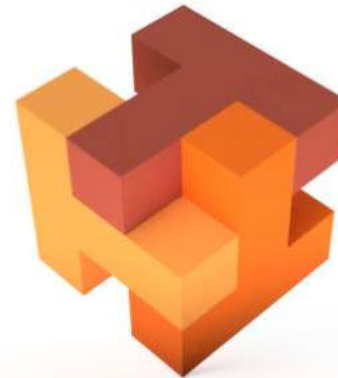
# Over de onderzoekers

**Dr. Tessel Boerma**  
Post-doc onderzoeker



**Prof. Frank Wijnen**  
Projectleider  
Hoogleraar psycholinguïstiek  
(Universiteit Utrecht)

**Iris Selten, MSc**  
PhD kandidaat



**3T ONDERZOEK**  
TAAL | 22Q11 | TOS



**Prof. Ellen Gerrits**  
Hoogleraar Logopediewetenschap  
(Universiteit Utrecht) en Lector  
Logopedie (Hogeschool Utrecht)

**Emma Everaert, MSc**  
PhD kandidaat



**Dr. Jacob Vorstman**  
Kinderpsychiater en universitair  
docent (University of Toronto/  
Hospital for Sick Children)

**Fenna Duijnkerke, MSc**  
Onderzoeksassistent



**Dr. Michiel Houben**  
Kinderarts en hoofd van de  
22q-poli (Wilhelmina  
Kinderziekenhuis/UMCU)

1. McDonald-McGinn, D. M., Sullivan, K. E., Marino, B., Philip, N., Swillen, A., Vorstman, J. A., ... & Scambler, P. J. (2015). 22q11. 2 deletion syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 1(1), 1-19.
2. Stichting Siméa (2017). <http://www.simea.nl/dossiers/passend-onderwijs/brochures-po/simea-brochure-richtlijn-toelaatbaarheid-20170901.pdf>
3. Bishop, D. V. M. (2014). Ten questions about terminology for children with unexplained language problems. *Int. J. Lang. Commun. Disord.* **49**, 381–415
4. Wiig, E. H., Secord, W. A., Semel, E. & de Jong, J. (2012). CELF Preschool-2-NL. Pearson.
5. Dunn, L. M. & Dunn, L. M. (2005). Peabody Picture Vocabulary Test III NL.