

# **LANGUAGE IMPAIRMENT AND EXECUTIVE FUNCTIONING IN CHILDREN**

The 22q11.2 deletion syndrome as  
an etiologically homogeneous model  
for developmental language disorder

*Nederlandse samenvatting*

Emma Everaert



## Nederlandse samenvatting

De meeste kinderen leren taal zonder problemen. Baby's beginnen met brabbelen, dan komen de eerste woordjes en als kinderen naar school gaan kunnen ze lange zinnen maken en verhalen vertellen. Dit is best bijzonder als je bedenkt dat de meeste volwassenen die een nieuwe taal willen leren daar lang over doen en de taal vaak niet helemaal vloeiend leren spreken. Maar voor sommige kinderen gaat het leren van taal helemaal niet zo makkelijk. Kinderen met een taalontwikkelingsstoornis (TOS) hebben veel moeite met taal, maar het is niet duidelijk waarom. Zo kunnen de taalproblemen van kinderen met TOS bijvoorbeeld niet verklaard worden door problemen met hun gehoor. Ook ontwikkelen ze zich op andere vlakken net zoals andere kinderen van dezelfde leeftijd. Als kinderen meertalig zijn en nog niet zo veel Nederlands hebben gehoord, spreken we ook niet van TOS. Kinderen met TOS hebben moeite met het leren van taal in het algemeen, ook hun moedertaal. Dit heeft dus niet te maken met hoeveel ze een bepaalde taal hebben gehoord.

Ongeveer 5% van alle kinderen heeft TOS. Dat is meer dan het aantal kinderen met bijvoorbeeld autisme. Toch kennen veel mensen TOS niet. Kinderen met TOS kunnen verschillende problemen hebben. Sommige kinderen hebben vooral moeite met het produceren van taal. Ze kunnen sommige klanken niet goed zeggen of ze maken zinnen die niet kloppen. Andere kinderen vinden het ook lastig om de taal te begrijpen. Ook vinden ze het moeilijk om lange en ingewikkelde zinnen te begrijpen of meerdere opdrachten uit te voeren. Kinderen met TOS hebben vaak een kleinere woordenschat. De meeste kinderen met TOS hebben vooral moeite met grammatica. Een aantal jaren geleden werd nog gesproken over een specifieke TOS, omdat kinderen alleen moeite leken te hebben met taal. Maar er zijn steeds meer onderzoeken die laten zien dat kinderen met TOS ook andere problemen ervaren. Veel kinderen met TOS hebben bijvoorbeeld ook problemen met 'executief functioneren' (EF). EF is een verzamelnaam voor verschillende hersenfuncties die we gebruiken om ons gedrag aan te sturen en te plannen. Zo kunnen we onze aandacht focussen op één ding en prikkels in onze omgeving

negeren als ze niet relevant zijn (bv. luisteren naar de juf terwijl er buiten iets wordt geroepen door een ander kind). Ook kunnen we automatische reacties onderdrukken (bv. je hand opsteken en niet zo maar roepen in de klas), en informatie onthouden die we op dat moment nodig hebben (bv. het onthouden van de regels van een nieuw spelletje). Onderzoekers denken dat EF ook belangrijk is voor het leren van taal. De problemen met EF zouden kunnen verklaren waarom veel kinderen met TOS ook EF-problemen hebben. Maar niet alle kinderen met TOS hebben EF-problemen. Het is nog niet duidelijk wat de relatie tussen taalontwikkeling en EF precies is. Dit is lastig te onderzoeken, omdat kinderen met TOS heel erg van elkaar verschillen.

We weten nog niet wat de oorzaak van TOS is, maar waarschijnlijk zijn er verschillende factoren die ervoor kunnen zorgen dat deze kinderen taalproblemen hebben. Bij ieder kind kan er een andere oorzaak zijn. Een kind kan bijvoorbeeld een genetisch risico hebben. Er zijn dan vaak meer familieleden met taalproblemen. De oorzaak kan ook een combinatie van verschillende factoren zijn. Bijvoorbeeld een genetisch risico en te vroeg geboren worden. We weten namelijk dat kinderen die te vroeg geboren worden ook een hoger risico op TOS hebben. Net zoals dat jongetjes een hoger risico hebben op TOS dan meisjes. Deze variatie in oorzaken zorgt ervoor dat het voor onderzoekers moeilijk is om kinderen met TOS met elkaar te vergelijken. Voor het ene kind met TOS zou het kunnen zijn EF en taalproblemen wel met elkaar te maken hebben, terwijl dit voor een ander kind met TOS misschien niet het geval is.

Een groep kinderen die ook taalproblemen heeft, maar bij wie de oorzaak hiervan minder verschilt dan bij kinderen met TOS, is de groep kinderen met het 22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS, zeg tweeëntwintig-Q-elf). 22q11DS is een genetische afwijking. Er mist een stukje DNA. De naam van het syndroom verwijst naar het stukje DNA dat ontbreekt bij deze mensen. In Nederland worden per jaar zo'n 50-70 kinderen geboren met 22q11DS. Kinderen met 22q11DS kunnen allerlei problemen hebben, zoals een aangeboren hartafwijking, problemen met het immuunsysteem, en een gehemertespleet. Ook hebben kinderen met 22q11DS soms een intellectuele beperking en kunnen ze meer moeite hebben het eerdergenoemde executief

functioneren. Er komen ook meer mentale gezondheidsproblemen voor bij kinderen met 22q11DS, zoals autismespectrumstoornissen, ADHD, angststoornissen, en een hoger risico op het ontwikkelen van psychotische stoornissen. Daarnaast hebben deze kinderen dus ook vaak spraak- en taalproblemen. Ouders van kinderen met 22q11DS geven bijvoorbeeld aan dat hun kind laat begon met praten. Hoewel kinderen met 22q11DS ook erg van elkaar kunnen verschillen, is de oorzaak van hun taalproblemen wel hetzelfde: hun genetische afwijking. Dit kan onderzoekers misschien helpen bij het ontdekken van bijvoorbeeld relaties tussen EF en taal.

In dit proefschrift willen we meer leren over de relatie tussen EF en taal bij kinderen met taalproblemen. Het eerste onderzoeksdoel was om de relatie tussen non-verbale EF en taal te onderzoeken bij kinderen met TOS. Daarnaast kijken we of het vergelijken van kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS ons kan helpen om meer te leren over de rol van EF bij taalproblemen. Voor dit tweede doel moeten we eerst onderzoeken of kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS voldoende op elkaar lijken. Er is alleen nog niet zo heel veel onderzoek gedaan naar taal en EF bij jonge kinderen met 22q11DS. Daarom hebben we het tweede onderzoeksdoel opgedeeld in drie losse doelen:

- a. Het beschrijven van de taalvaardigheden van kinderen met 22q11DS
- b. Het beschrijven van de EF-vaardigheden van kinderen met 22q11DS
- c. Het vergelijken van taal- en EF-vaardigheden van kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS.

Dit is niet alleen interessant voor wetenschappelijk onderzoek, maar is mogelijk ook belangrijk voor professionals die werken met kinderen met 22q11DS of kinderen met TOS. We zien namelijk dat beide groepen kinderen bijna altijd hulp krijgen van een logopedist en soms ook ondersteuning vanuit het speciaal onderwijs (cluster-2). Voor logopedisten is het bijvoorbeeld nuttig om te weten of de taalproblemen van kinderen met 22q11DS lijken op die van kinderen met TOS. Dat zou namelijk kunnen betekenen dat logopedisten

dezelfde behandeling kunnen gebruiken voor kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS.

In dit proefschrift beschrijven we de resultaten van het *Taal, 22q11 en TOS (3T)* onderzoek. Dit onderzoek werd gefinancierd door de Nederlandse Organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek (NWO). In het 3T onderzoek hebben we drie groepen kinderen onderzocht: 1) kinderen met 22q11DS, 2) kinderen met TOS, en 3) kinderen zonder 22q11DS of TOS. De kinderen waren allemaal tussen de 3 en 6,5 jaar oud. Dit is de leeftijd waarop zowel taal als EF zich in hoog tempo ontwikkelen. Er deden 44 kinderen met 22q11DS, 65 kinderen met TOS en 81 kinderen zonder 22q11DS of TOS mee aan het onderzoek. De kinderen kwamen uit heel Nederland. Onderzoekers van het 3T onderzoek kwamen langs op school en deden verschillende opdrachten met de kinderen om onder andere grammatica, woordenschat, en EF te meten. Ouders vulden ook nog vragenlijsten in. Eigenlijk was het ook de bedoeling om drie keer op bezoek te gaan bij alle kinderen met steeds zes maanden tussen ieder bezoek. Maar door de COVID-lockdown is dat helaas niet gelukt. De hoofdstukken in dit proefschrift gaan dus alleen over de uitkomsten van de eerste bezoeken.

De resultaten van de studies die hieronder besproken worden gaan over gemiddelden van een groep, als je alle kinderen samenneemt. Dat betekent dus dat er ook kinderen zijn die het beter of juist minder goed doen dan dit gemiddelde. Er is namelijk veel variatie in de groepen kinderen die we hebben onderzocht. Dit geldt zowel voor kinderen met 22q11DS, kinderen met TOS, maar ook voor de kinderen zonder taalproblemen. Deze uitkomsten kunnen ons alleen iets vertellen over patronen die we zien bij de hele groep, maar zeggen niet direct iets over individuele kinderen. Ieder kind is uniek.

In **hoofdstuk 2** keken we naar *non-verbaal* EF bij kinderen met en zonder TOS. Non-verbaal betekent zonder taal. Bij non-verbaal EF kun je denken aan het onthouden van de volgorde waarop blokjes aangewezen worden of het zoeken van een bepaald diertje in een zoekplaat. Bij *verbaal* EF moeten kinderen bijvoorbeeld een lijst woorden onthouden of ze moeten aandachtig luisteren naar een verhaal en op een knop drukken als ze een bepaald woord horen. Het verschil tussen verbaal en non-verbaal EF heeft dus te maken met de

soort informatie die een kind tijdens een opdracht moet gebruiken. Er is al veel onderzoek dat heeft laten zien dat kinderen met TOS meer moeite hebben met verbale EF. Naar non-verbale EF is minder onderzoek gedaan en de uitkomsten van eerdere studies verschillen. In **hoofdstuk 2** laten we zien dat kinderen met TOS meer moeite hadden met non-verbale taken dan leeftijdsgenootjes zonder TOS. De EF-vaardigheden van beide groepen kinderen hingen samen met hun grammaticale vaardigheden. Kinderen die hoger scoorden op taken die grammatica testen, scoorden ook beter op EF-taken. Bij de kinderen zonder TOS hing EF ook samen met woordenschat. Bij de kinderen met TOS lijken we hetzelfde patroon te zien, maar kunnen we het niet met zekerheid zeggen. Onze resultaten bevestigen de aanwezigheid van non-verbale EF-problemen bij kinderen met TOS en laten zien dat deze problemen samenhangen met ten minste een deel van hun taalproblemen.

In **hoofdstuk 3** onderzochten we de taalvaardigheid van kinderen met 22q11DS. Kinderen met 22q11DS hebben gemiddeld lagere scores op taaltesten dan leeftijdsgenoten zonder 22q11DS of taalproblemen. Kinderen met 22q11DS hebben meer problemen met taalproductie dan met taalbegrip. Het is bekend dat jonge kinderen met 22q11DS ook vaak problemen hebben met spraak en soms moeilijk te verstaan zijn. We zagen dat kinderen die minder goed verstaanbaar waren lager scoorden op de taaltesten. De kinderen die goed te verstaan zijn, verschilden erg van elkaar. Sommigen hadden erg veel moeite met taal, terwijl anderen scores hadden die hetzelfde waren als leeftijdsgenootjes. Maar de meeste kinderen die goed te verstaan waren hadden taalscores die lager zijn dan die van leeftijdsgenootjes. Het is dus belangrijk dat de taalontwikkeling van alle kinderen met 22q11DS goed in de gaten wordt gehouden, ook als hun spraak goed is.

In **hoofdstuk 4** hebben we onderzocht of de taalvaardigheid van kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS van elkaar verschillen. Ook hebben we ze vergeleken met leeftijdsgenootjes zonder taalproblemen. Hiervoor gebruikten we niet alleen taaltesten, maar keken we ook naar wat kinderen uit zichzelf zeggen terwijl ze met de onderzoeker aan het spelen waren. Kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS hadden allebei meer moeite met grammatica dan

leeftijdsgenootjes zonder taalproblemen. Ze spraken in kortere en simpelere zinnen dan leeftijdsgenootjes zonder 22q11DS of TOS, en maakten ook meer fouten. Kinderen met 22q11DS verschilden hierin niet van kinderen met TOS. Beide groepen kinderen hadden evenveel moeite met het produceren van taal. Kinderen met 22q11DS behaalden echter gemiddeld lagere scores op taalbegrip dan kinderen met TOS.

**Hoofdstuk 5** is een literatuurstudie. Dat betekent dat we alle onderzoeken over een bepaald onderwerp hebben gelezen en samengevat. In dit hoofdstuk hebben we alle onderzoeken over EF bij kinderen met 22q11DS beoordeeld, vergeleken en gekeken welke factoren invloed hebben op de EF-vaardigheden van kinderen met 22q11DS. De meeste onderzoeken lieten zien dat kinderen met 22q11DS EF-problemen hebben, maar sommige studies vonden geen verschil tussen kinderen met en zonder 22q11DS. Dit was vooral het geval voor verbaal geheugen. Bij kinderen zonder 22q11DS heeft onderzoek laten zien dat er allerlei factoren invloed hebben op de ontwikkeling van EF, zoals de aanwezigheid van een aangeboren hartafwijking. Kinderen met een aangeboren hartafwijking hebben vaak meer moeite met EF dan leeftijdsgenootjes zonder hartafwijking. Bij kinderen met 22q11DS komen ook vaak aangeboren hartafwijkingen voor. In onze literatuurstudie hebben we twee onderzoeken gevonden die keken naar de invloed van een hartafwijking op EF bij kinderen met 22q11DS. Maar deze onderzoeken vonden allebei geen verschil tussen kinderen met en zonder hartafwijking. Dit is dus anders dan bij kinderen zonder 22q11DS. Verder kwamen we erachter dat er nog geen onderzoek was gedaan naar EF bij kinderen met 22q11DS die jonger waren dan 6 jaar.

Daarom hebben we in **hoofdstuk 6** onderzoek gedaan naar EF bij kinderen met 22q11DS uit het 3T onderzoek. Kinderen met 22q11DS scoorden lager dan leeftijdsgenootjes. Dit was hetzelfde als wat we zagen bij de kinderen met TOS in **hoofdstuk 2**, en laat zien dat EF-problemen bij kinderen met 22q11DS al op jonge leeftijd aanwezig zijn. Ook zagen we dat kinderen met 22q11DS die geboren zijn met een hartafwijking hetzelfde scoorden als kinderen met 22q11DS zonder hartafwijking. Dit sluit aan bij eerder onderzoek met kinderen met 22q11DS dat we hebben besproken in **hoofdstuk 5**.



Samenvattend laat dit proefschrift zien dat jonge kinderen met TOS en kinderen met 22q11DS allebei meer moeite hebben met taal en EF dan leeftijdsgenoten zonder 22q11DS of TOS. Kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS lijken daarnaast ongeveer dezelfde taalproductieproblemen te hebben. Dit betekent dat we denken dat onderzoekers misschien meer kunnen leren over de relatie tussen taal en andere factoren bij kinderen met TOS door onderzoek te doen bij kinderen met 22q11DS. Maar er is meer onderzoek nodig om dit verder uit te zoeken. Er zijn namelijk ook belangrijke verschillen tussen de groepen. De vergelijking van deze twee groepen kinderen is mogelijk belangrijk voor professionals, zoals logopedisten en leerkrachten, omdat het op de lange termijn hopelijk kan helpen om de behandeling van kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS te verbeteren. Een deel van de resultaten van het 3T onderzoek worden beschreven in een Nederlandstalig artikel met de titel 'Onbekend maakt onbegrepen: meer weten over het 22q11.2 deletiesyndroom' op <https://vhz-online.nl>. Ook hebben de onderzoekers van het 3T onderzoek een folder gemaakt voor logopedisten met meer informatie over de spraak- en taalontwikkeling van kinderen met 22q11DS. Deze is te vinden op <https://3tonderzoek.sites.uu.nl/>.