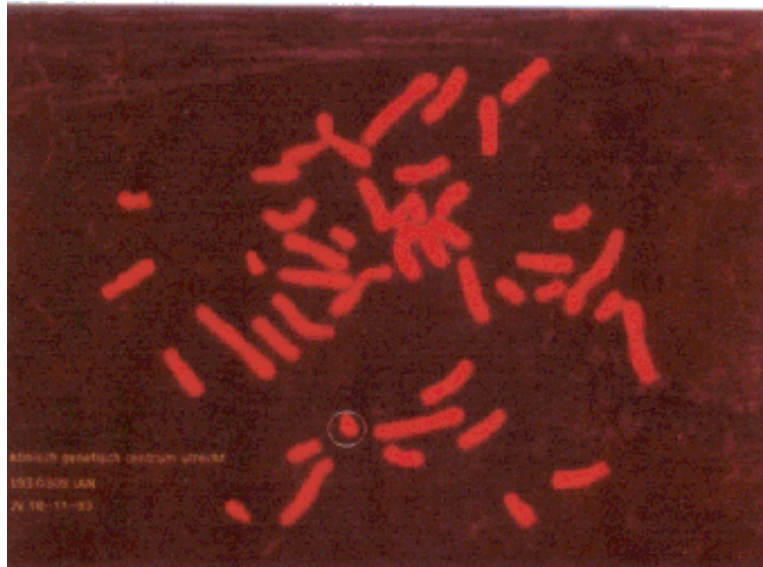


Het 22q11 deletie syndroom

*Een retrospectief onderzoek naar de taalontwikkeling
bij kinderen tot 12 jaar en het effect van een
velopharyngoplastiek op de spraak*



Microdeletie chromosoom 22q11

Suzanne Hogendoorn
Eveline Kerkhofs
Juli 2006

Hogeschool Utrecht, Faculteit Gezondheidszorg
Afdeling Logopedie

Auteurs:	Suzanne Hogendoorn Eveline Kerkhofs
Vakinhoudelijk begeleider:	Florentine Schepers
Procesbegeleider:	Judith Smit
Statistiekbegeleider:	Hermine Stumpel

© Auteursrechtverklaring 2006, Utrecht

De auteurs verklaren het volledige auteursrecht op hun werk te bezitten. Zij vrijwaren de afdeling Logopedie van de Hogeschool Utrecht voor alle vorderingen van derden betreffende inhoud en vorm van de producten. Vermenigvuldigingen en verspreiding van het product is, zonder toestemming van de afdeling Logopedie, projectbegeleiders en auteurs in gezamenlijk overleg, niet toegestaan. De auteurs zullen bij een eventuele publicatie, gebaseerd op het product, de afdeling Logopedie slechts vermelden na verleende toestemming.

Voorwoord

Dit onderzoeksverslag is geschreven in het kader van het afronden van de opleiding Logopedie aan de Hogeschool Utrecht.

Als studenten zijn wij in de gelegenheid gesteld om ten behoeve van onze scriptie onderzoek te verrichten in het Wilhelmina KinderZiekenhuis-Universitair Medisch Centrum Utrecht (WKZ-UMCU). Dit onderzoek is ontstaan vanuit een tweetal vragen van het schisisteam in het WKZ-UMCU. Uit ervaring van het schisisteam blijkt dat er over de spraak- en taalontwikkeling van kinderen met het 22q11 deletie syndroom te weinig bekend is om vragen van ouders over de spraak- en taalontwikkeling bij dit syndroom te kunnen beantwoorden. Daarnaast bestaat er een vraag met betrekking tot het effect van de velopharyngoplastiek bij deze kinderen, omdat er regelmatig sprake is van wisselende resultaten ten aanzien van de vermindering van de hypernasaliteit.

Tijdens het schrijven van dit onderzoeksverslag hebben wij hulp gehad van diverse mensen. Op de eerste plaats willen wij Judith Smit, Florentine Schepers en Hermine Stumpel bedanken voor hun begeleiding tijdens het schrijven van deze scriptie.

Daarnaast willen wij de ouders en de logopedisten van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom bedanken voor hun medewerking. Zonder hun hulp was dit onderzoek niet tot stand gekomen.

In het bijzonder willen wij Irene Homveld, logopediste in het WKZ-UMCU, bedanken. Zij maakte steeds weer tijd vrij om met ons mee te denken.

Suzanne Hogendoorn
Eveline Kerkhofs

Inhoudsopgave

Pagina

• Voorwoord	2
• Inhoudsopgave	3
• Hoofdstuk 1 Inleiding	
1.1. Aanleiding tot het onderzoek	5
1.2. Onderzoeksvragen	6
1.3. Doel van het onderzoek	7
1.4. Verwachtingen	7
1.5. Werkwijze	8
1.5.1. Taalontwikkeling	8
1.5.2. Velopharyngoplastiek	8
1.6. Indeling van het onderzoeksverslag	9
• Hoofdstuk 2 Achtergrondinformatie	
2.1. Het 22q11 deletie syndroom	10
2.1.1. Inleiding	10
2.1.2. Benaming	10
2.1.3. Definitie	10
2.1.4. Voorkomen	11
2.1.5. Etiologie	11
2.1.6. FISH	11
2.1.7. Aan het syndroom gerelateerde aandoening	12
2.1.8. Kenmerken van het 22q11 deletie syndroom	12
gerelateerd aan de logopedie	
<i>Gehemelte</i>	12
<i>Voeding</i>	14
<i>Gehoor</i>	15
<i>Spraakontwikkeling</i>	16
<i>Taalontwikkeling</i>	16
<i>Mentale ontwikkeling en leerproblemen</i>	17
<i>Gedrag en sociaal-emotionele ontwikkeling</i>	17
<i>Motorische ontwikkeling</i>	17
2.1.9. Overige kenmerken van het 22q11 deletie syndroom	17
<i>Gezicht</i>	17
<i>Cardiovasculair</i>	18
2.2. De taalontwikkeling	19
2.2.1. Inleiding	19
2.2.2. Productieve taalontwikkeling	20
2.2.3. Receptieve taalontwikkeling	22
2.2.4. Vertraagde of afwijkende taalontwikkeling	23
2.2.5. Taalontwikkeling bij schisis	24
2.2.6. Taalontwikkeling bij gehoorproblematiek	24
2.2.7. Taalontwikkeling en verminderde intelligentie	25
2.3. Velopharyngoplastiek	28
2.3.1. Inleiding	28
2.3.2. Werking van het velopharyngeale mechanisme	28
2.3.3. Velopharyngeale functie in relatie tot spraak	30
2.3.4. Velopharyngeale functie in relatie tot het 22q11 deletie syndroom	31

2.3.5.	Onderzoek naar velopharyngeale insufficiëntie	31
2.3.6.	Chirurgische benadering van velopharyngeale insufficiëntie	32
•	Hoofdstuk 3 Onderzoeksmethode en verwachtingen	
3.1.	Inleiding	34
3.2.	Onderzoeksgroep	35
3.2.1.	Taalontwikkeling	35
3.2.2.	Velopharyngoplastiek	35
3.3.	Onderzoeksprocedure	35
3.3.1.	Taalontwikkeling	35
3.3.2.	Velopharyngoplastiek	36
3.4.	De verwerking van de gegevens	36
3.4.1.	Taalontwikkeling	36
3.4.2.	Velopharyngoplastiek	37
3.5.	Verwachtingen	37
3.5.1.	Taalontwikkeling	38
3.5.2.	Velopharyngoplastiek	39
•	Hoofdstuk 4 Resultaten	
4.1.	Inleiding	42
4.2.	Taalontwikkeling	42
4.2.1.	Aanvang productieve taalontwikkeling	42
4.2.2.	De productieve taalontwikkeling versus receptieve taalontwikkeling	43
4.2.3.	Het gehoor	45
4.2.4.	De intelligentie	46
4.2.5.	De taalontwikkeling versus Intelligentie	47
4.3.	Velopharyngoplastiek	48
4.3.1.	Vermindering hypernasaliteit	48
4.3.2.	Soort gehemelteafwijking	50
4.3.3.	Plastische chirurg	51
4.3.4.	Compensatoire articulaties	52
4.3.5.	Geslacht	53
4.3.6.	Leeftijd	53
4.3.7.	Hypotonie	54
•	Hoofdstuk 5 Samenvatting en aanbevelingen	
5.1.	Samenvatting	56
5.1.1.	Inleiding	56
5.1.2.	Taalontwikkeling	56
5.1.4.	Velopharyngoplastiek	57
5.2.	Aanbevelingen	57
5.2.1.	Inleiding	57
5.2.2.	Taalontwikkeling	58
5.2.3.	Velopharyngoplastiek	58
•	Literatuurlijst	59
•	Bijlagen	
1.	Kenmerken van het 22q11 deletie syndroom	
2.	Brief gericht aan ouders	
3.	Brief gericht aan logopedist	

Hoofdstuk 1 Inleiding

In dit eerste hoofdstuk wordt een kader geschetst waarbinnen dit onderzoeksverslag kan worden geplaatst. In de eerste paragraaf wordt de aanleiding van het onderzoek beschreven. Paragraaf twee geeft de onderzoeksvragen weer. In paragraaf drie wordt het doel van het onderzoek toegelicht en in paragraaf vier worden de verwachtingen t.a.v. het onderzoek uiteen gezet. Paragraaf vijf beschrijft de werkwijze en in paragraaf zes wordt een overzicht gegeven van de opzet van dit onderzoeksverslag.

1.1. Aanleiding tot het onderzoek

In het Wilhelmina Kinderziekenhuis-Universitair Medisch Centrum Utrecht (WKZ-UMCU) is een relatief grote groep kinderen met het 22q11 deletie syndroom bekend. Het WKZ-UMCU is vooruitstrevend in het frequent onderzoeken van deze patiëntengroep. Zo doet de divisie Medische Psychologie op dit moment wetenschappelijk onderzoek naar de ontwikkeling van intelligentie en gedrag bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom: "Het Utrechts Landelijk Psychologisch en Psychiatrisch onderzoek van kinderen met het 22q11deletie syndroom". Ouders van kinderen die vermoedelijk een 22q11 deletie hebben, komen naar het WKZ-UMCU voor het specialisme van psychologen, cardiologen, klinische genetici, plastisch chirurgen, logopedisten en het schisisteam op het gebied van dit syndroom. Uit ervaring van het schisisteam blijkt dat er over de spraak- en taalontwikkeling van kinderen met het 22q11 deletie syndroom te weinig bekend is om vragen van ouders over de spraak- en taalontwikkeling bij dit syndroom te kunnen beantwoorden.

In diverse artikelen (Gerdes, 2001; Glaser e.a., 2002; Golding-Kushner, 1985; Murphy, 2005; Scherer, 1999; Solot, 2001) is onderzoek gedaan naar de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom. De redenen dat er nu ook onderzoek in Nederland naar de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom wordt gedaan zijn tweeledig. Allereerst blijkt na bestudering van bovenstaande literatuur dat er geen eenduidigheid bestaat over het verloop van de receptieve en productieve taalontwikkeling. Ten tweede is er veelal sprake van kleine onderzoeksgroepen, waardoor generalisatie naar overige kinderen met een 22q11 deletie moeilijk is.

In eerder retrospectief Nederlands onderzoek in het WKZ-UMCU is de spraak- en taalontwikkeling bij 55 kinderen tot 12 jaar met het 22q11 deletie syndroom bestudeerd (Martens & Van Zanten, 2006).

De spraakontwikkeling is uitgebreid in kaart gebracht. Echter de taalontwikkeling is nog niet in kaart gebracht, omdat er bij veel kinderen geen testgegevens over de taalontwikkeling in de status aanwezig waren. Dit kan te maken hebben met het feit dat wanneer kinderen met het 22q11 deletie syndroom het WKZ-UMCU bezoeken voor onderzoek, de spraak het meest opvallend is. De prioriteit in het WKZ-UMCU ligt bij deze kinderen dan ook meestal bij diagnostiek van de spraak. Taalonderzoek wordt dan uitgevoerd door de perifere logopedist. De overdracht van testgegevens tussen de logopedist in de periferie en het ziekenhuis is niet altijd volledig, waardoor de statussen in het WKZ-UMCU op het gebied van taalonderzoek niet altijd compleet zijn. Bij meer dan 75% van de kinderen uit de onderzoeksgroep van Martens & Van Zanten (2006), waren er geen gegevens over de taal bekend, waardoor er geen conclusies konden worden getrokken over de taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Dit onderzoek richt zich daarom onder andere op het aanvullen van de gegevens over de taalontwikkeling, zodat conclusies alsnog getrokken kunnen worden en vragen van ouders over de taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom beantwoord kunnen worden.

Naast het aanvullen van de gegevens over de taalontwikkeling is er vanuit het WKZ-UMCU de vraag in welke mate de velopharyngoplastiek effect heeft op de spraak/ hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom en welke factoren van invloed kunnen zijn op dit effect. Uit onderzoek van Sie e.a., 2001 blijkt dat de aanwezigheid van een syndroom invloed kan hebben op het resultaat van de spraakverstaanbaarheid na een velopharyngoplastiek. Als er naast gehemelteafwijkingen, waaronder een schisis, ook een syndroom aanwezig is, ongeacht welk syndroom, bestaat er een grotere kans op blijvende aanwezigheid van velopharyngeale insufficiëntie na een velopharyngoplastiek. Sphrintzen en Goldberg (in: Sphrintzen en Bardach, 1995) beschrijven dat wanneer er sprake is van een syndroom er veelal een grotere afstand tussen het velum en de achterkeelwand aanwezig is.

Het onderzoek van Martens en Van Zanten (2006) zal in dit onderzoeksverslag onderzoek A worden genoemd. Dit verslag beschrijft onderzoek B. Het deel betreffende de taalontwikkeling wordt onderzoek B1 genoemd. Het deel betreffende de velopharyngoplastiek wordt onderzoek B2 genoemd.

1.2. Onderzoeksvragen

Taalontwikkeling

1. Hoe verloopt de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Wat is er op grond van de resultaten van onderzoek te zeggen over de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen een verminderd gehoor en de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - c. Is er een relatie tussen een verminderde intelligentie en de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
2. Hoe verloopt de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Wat is er op grond van de resultaten van onderzoek te zeggen over de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen een verminderd gehoor en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - c. Is er een relatie tussen een verminderde intelligentie en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?

Velopharyngoplastiek

3. Wat is het effect van een velopharyngoplastiek op de spraak bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Treedt er verbetering van de spraak op, wat betreft de mate van hypernasaliteit, na een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen geslacht, leeftijd ten tijde van operatie, soort gehemelteafwijking, soort plastiek, complicaties, plastische chirurg, aanwezigheid hypotonie en aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie en het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?

1.3. Doel van het onderzoek

Het eerste doel van dit onderzoek is het vaststellen van het verloop van de receptieve en productieve taalontwikkeling bij kinderen tot 12 jaar met het 22q11 deletie syndroom. De resultaten worden vergeleken met de receptieve en productieve taalontwikkeling bij kinderen zonder het 22q11 deletie syndroom, die zich normaal ontwikkelen, zoals beschreven in de literatuur (§ 2.2). Op deze manier wordt beoordeeld of de taal zich afwijkend en/of vertraagd ontwikkelt. Tevens wordt gekeken of er een relatie bestaat tussen de aanwezigheid van een verminderd gehoor en/ of een verminderde intelligentie en het verloop van de taalontwikkeling.

Het tweede doel van dit onderzoek is het bepalen van het effect van de velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom. De hypernasaliteit voor en na de operatie wordt in kaart gebracht en naar aanleiding daarvan wordt er beoordeeld of er verbetering wat betreft de mate van hypernasaliteit is na een velopharyngoplastiek. Ook wordt er gekeken welke factoren, zoals beschreven in onderzoeksvraag 3b, invloed hebben op het effect van een velopharyngoplastiek.

De resultaten worden uiteindelijk beschreven in een onderzoeksverslag bestemd voor het schisisteam in het WKZ-UMCU en logopedisten, die affiniteit hebben en/ of werkzaam zijn met kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

1.4 Verwachtingen

Op basis van literatuur is te verwachten dat kinderen met het 22q11 deletie syndroom vanaf het begin van de taalontwikkeling een achterstand laten zien. De meeste kinderen spreken nog niet op een leeftijd van twee jaar (Scherer e.a., 1999). Verder is er ook een vertraging wat betreft het verwerven van overige taalmijlpalen te zien. De taalproblemen van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom worden bij tenminste de helft vervolgd in de schoolleeftijd (Solot e.a., 2001).

Wat betreft het verschil tussen de receptieve taalontwikkeling en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom tot 12 jaar zijn er nog geen duidelijke verwachtingen.

De literatuur is op dit gebied niet eenduidig. Scherer e.a. (1999) zeggen dat de ontwikkeling van de taalproductie ernstiger vertraagd is dan het taalbegrip, terwijl Glaser e.a. (2002) in hun onderzoek aantonen dat de receptieve taal significant lager is dan de productieve taal.

Het is bekend dat kinderen met het 22q11 deletie syndroom vaak gehoorproblemen en een verminderde intelligentie hebben. Bij 33-88% kan geleidingsslechthorendheid worden geconstateerd. 4 % van de kinderen heeft een perceptief gehoorverlies (Beemer & Heineman-de Boer, 2001). Ruim de helft van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft een borderline (IQ tussen 70 en 80) tot normaal IQ. Ongeveer 45% heeft een IQ lager dan 70, waarvan de meerderheid een lichte verstandelijke handicap heeft (Schrande-Stumpel e.a., 2001).

Op grond van bovenstaande gegevens is te verwachten dat de factoren gehoor en intelligentie een rol zullen spelen bij de taalontwikkeling van kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Er wordt verwacht dat in principe alle kinderen met het 22q11 deletie syndroom een verminderde mate van hypernasaliteit laten zien na een velopharyngoplastiek. Verder wordt er verwacht dat er een aantal factoren zijn, die invloed kunnen hebben op de resultaten van de operatie:

- geslacht
- leeftijd ten tijde van operatie

- soort gehemelteafwijking
- soort plastiek
- complicaties tijdens en na de operatie
- plastische chirurg
- aanwezigheid hypotonie
- aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie

In § 3.5.1. en § 3.5.2 wordt dieper ingegaan op bovenstaande verwachtingen.

1.5. Werkwijze

1.5.1. Taalontwikkeling

Martens & Van Zanten (2006) hebben door middel van statusonderzoek (onderzoek A) de spraak- en taalgegevens van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom binnen het WKZ-UMCU in kaart gebracht. De statusgegevens van de 55 kinderen uit de onderzoeksgroep zijn geordend in een database. De gegevens uit deze database vormen het uitgangspunt van ons onderzoek (onderzoek B). Vanuit hier zal worden nagegaan bij welke kinderen de taalgegevens nog niet compleet zijn en wordt door het WKZ-UMCU een brief gestuurd naar de ouders en de behandelend logopedisten van de kinderen met de vraag om alle gegevens met betrekking tot de taal op te sturen.

Vervolgens zal er nader worden gekeken naar de taalontwikkeling bij de kinderen met het 22q11 deletie syndroom, waarvan receptieve en productieve taalgegevens bekend zijn. De taalontwikkeling bij de kinderen met het syndroom wordt vergeleken met de taalontwikkeling bij kinderen zonder het 22q11 deletie syndroom, die zich normaal ontwikkelen. Tevens wordt gekeken naar de invloed van een verminderd gehoor en een verminderde intelligentie op de taalontwikkeling.

Er wordt gebruik gemaakt van testgegevens verkregen uit de Reynell Test voor Taalbegrip (Van Eldik e.a., 1995), Schlichting Test voor Taalproductie (Schlichting e.a., 1999) en de Taaltests voor Kinderen (Van Bon, 1982).

1.5.2. Velopharyngoplastiek

Allereerst wordt in de database, ontwikkeld door Martens & Van Zanten (2006), nagegaan welke kinderen een velopharyngoplastiek hebben. Vervolgens worden door middel van statusonderzoek de volgende gegevens verkregen:

- spraak/ hypernasaliteit voor de operatie
- spraak/ hypernasaliteit na de operatie
- geslacht
- leeftijd ten tijde van operatie
- soort gehemelteafwijking
- soort plastiek
- complicaties tijdens en na de operatie
- plastische chirurg
- aanwezigheid hypotonie
- aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie

Wanneer deze gegevens per kind in kaart zijn gebracht wordt gekeken naar het verschil in spraak/ hypernasaliteit voor de operatie en na de operatie, door middel van gegevens verkregen uit akoestische nasometrie. Tot slot wordt gekeken welke van de eerder genoemde factoren het effect van een velopharyngoplastiek op de spraak bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom beïnvloeden.

1.6. Indeling van het onderzoeksverslag

Het onderzoeksverslag is als volgt opgebouwd:

- In hoofdstuk 2 wordt achtergrondinformatie beschreven betreffende het 22q11 deletie syndroom, de normale taalontwikkeling en de velopharyngoplastiek.
- In hoofdstuk 3 worden de onderzoeksmethode en de verwachtingen ten aanzien van het onderzoek beschreven.
- In hoofdstuk 4 worden de resultaten van het onderzoek beschreven.
- In hoofdstuk 5 worden de samenvatting en aanbevelingen beschreven

Hoofdstuk 2 Achtergrondinformatie

In dit hoofdstuk volgt een theoretische beschrijving welke belangrijk is voor verder begrip van het onderzoek.

Allereerst wordt informatie gegeven over het 22q11 deletie syndroom. Algemene kenmerken van het syndroom en logopedisch gerelateerde kenmerken worden besproken. Daarna wordt de taalontwikkeling bij kinderen die zich normaal ontwikkelen beschreven en de taalontwikkeling bij kinderen met schisis, een verminderd gehoor en een verminderde intelligentie. In het derde gedeelte, velopharyngoplastiek, wordt de werking van het velopharyngeale mechanisme uitgelegd. Ook wordt er een relatie gelegd tussen de velopharyngeale functie en spraak en de velopharyngeale functie en het 22q11 deletie syndroom. Tot slot volgt een beschrijving van verschillende soorten onderzoek naar velopharyngeale insufficiëntie en de chirurgische benadering hiervan.

2.1. Het 22q11 deletie syndroom

2.1.1. Inleiding

Het 22q11 deletie syndroom, genoemd naar de genetische oorzaak, is ook wel bekend als het Velo Cardio Faciaal (VCF) syndroom. Het VCF syndroom wordt gekenmerkt door drie hoofdsymptomen, te weten: veluminsufficiëntie, cardiovasculaire afwijkingen en faciale kenmerken. Daarnaast kunnen vele andere meer of minder specifieke symptomen voorkomen. Een aantal van deze symptomen veroorzaakt direct of indirect logopedische stoornissen.

Shprintzen en Goldberg (in: Shprintzen en Bardach, 1995) beschrijven het 22q11 deletie syndroom als het syndroom dat het meest samengaat met schisis.

In deze paragraaf wordt een beschrijving gegeven van het 22q11 deletie syndroom. Achtereenvolgens worden benaming, definitie, voorkomen, etiologie, genetisch onderzoek, aan het syndroom gerelateerde aandoening, kenmerken en logopedische gevolgen vermeld.

2.1.2. Benaming

Naast de benaming 22q11 deletie syndroom, vaak door artsen gebruikt, en het VCF syndroom, benoemd naar de meest opvallende kenmerken van het 22q11 deletiesyndroom, is de aandoening ook bekend onder de namen DiGeorge-sequentie, Shprintzen-syndroom, 'Conotruncal anomaly face' of Takao-syndroom, Sedlackova-syndroom, CATCH-22 (inmiddels een verouderde term) en in sommige gevallen Opitz/BBBG-syndroom en Cayler-syndroom (Solot e.a., 2000).

2.1.3. Definitie

Coelho (2000) definieert het Velo Cardio Faciaal Syndroom (VCFS) als een congenitale aandoening, gekenmerkt door een gespleten verhemelte (velum), hartafwijkingen, typische gelaatstreken, leermoeilijkheden en een verhoogde kans op ernstige psychische stoornissen (psychose, schizofrenie).

Scherer e.a.(1999) beschrijven het syndroom als een veelvoudig algemene afwijking met de volgende meest voorkomende kenmerken: een gespleten gehemelte, hartafwijkingen, karakteristieke gelaatstreken en leermoeilijkheden.

Solot e.a. (2001) definiëren het 22q11 deletie syndroom als een genetische aandoening die bijna elk orgaan en systeem aantast. De variatie betreffende de klinische kenmerken van het syndroom verschilt per persoon sterk, waarbij de volgende kenmerken het meest voorkomend zijn: aangeboren hartafwijkingen, afwijkingen aan het gehemelte, afwijkingen in het immuunsysteem, een te laag calciumgehalte, ontwikkelingsachterstand, leerproblemen, mentale retardatie, dysfagie en milde afwijkingen aan het gelaat.

2.1.4. Voorkomen

Het 22q11 deletie syndroom is nog betrekkelijk onbekend, al is het niet echt zeldzaam. Naar schatting komt het 22q11 deletie syndroom voor bij 1 op elke 4000 tot 5000 pasgeborenen (www.vcfs.nl). McDonald-McGinn e.a. (2002) geven aan dat in hun onderzoeksgroep de verdeling tussen mannen en vrouwen ongeveer gelijk is (49% mannen en 51% vrouwen). Hieruit wordt geconcludeerd dat de kans op het 22q11 deletie syndroom voor mannen en vrouwen gelijk is.

Van Lierde e.a. (2001) vermelden een voorkomen van tenminste 1 op de 2000 geboorten. Ongeveer 5 tot 8 procent van de kinderen met een gehemelte spleet of een submuceuze spleet heeft het 22q11 deletie syndroom (Shprintzen en Goldberg, in: Shprintzen en Bardach, 1995).

2.1.5. Etiologie

Het 22q11 deletie syndroom is een autosomaal dominante aandoening. Autosomaal wil zeggen: bij beide geslachten voorkomend (www.vcfs.nl).

Nakomelingen van een patiënt met de deletie hebben 50 procent kans om de deletie te krijgen (Beemer & Heineman-de Boer, 2001).

Op de website www.vcfs.nl wordt uitgelegd dat bij het 22q11 deletie syndroom een stukje genetische informatie op één van de chromosomen 22 ontbreekt. Het cijfer 22 verwijst naar het nummer van het chromosoom, de letter 'q' staat voor de 'lange arm' van het chromosoom en het cijfer 11 verwijst naar de plaats van het ontbrekende chromosoombandje. Als gevolg van de ontbrekende informatie worden bepaalde eiwitten niet of onvoldoende aangemaakt, wat de kenmerken van het syndroom veroorzaakt. De deletie ontstaat meestal 'spontaan' (www.vcfs.nl).

2.1.6. FISH

Genetisch onderzoek door middel van de FISH-techniek (Fluorescent In Situ Hybridisatie) kan een (micro)deletie op chromosoom 22 aantonen (Schrandt-Stumpel, 2001). Door middel van de FISH-techniek wordt met fluorescerende merkvloeistof zichtbaar gemaakt of er sprake is van een deletie (figuur 1 en 2). De FISH-techniek werd in 1992 ontwikkeld door de Britse onderzoeker Scambler. Bij ongeveer drie kwart van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom kan het syndroom aangetoond worden met behulp van de FISH-techniek.



Figuur 1: Chromosoom 22q11 zonder microdeletie



Figuur 2: Chromosoom 22q11 met microdeletie

Er zijn ook kinderen bij wie er, gezien de aanwezige kenmerken, een sterk vermoeden is dat er sprake is van het 22q11 deletie syndroom, maar waarbij de FISH-test dit vermoeden niet bevestigt.

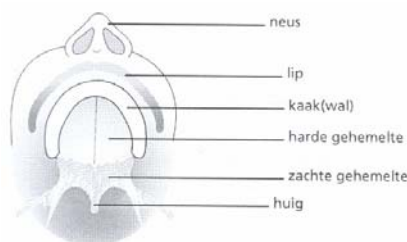
Pierre Robin Sequentie

Marques e.a. (1998) definiëren de Pierre Robin Sequentie (PRS) als een aangeboren aandoening die gekarakteriseerd wordt door een drietal kenmerken, namelijk micrognathie (onderontwikkeling van de onderkaak), glossoptosis (naar achter vallen van de tong) en een palatoschisis. De kenmerken komen klinisch tot uitdrukking in terugkerende aanvallen van cyanosis (benauwdheid), moeilijkheden met de ademhaling en het slikken.

Vaak maakt PRS deel uit van een syndroom. Rimmelinck e.a. (1999) geven hiervoor een percentage van 83%, waarvan bij 11% het 22q11 deletie syndroom wordt aangetroffen.

2.1.8. Kenmerken van het 22q11 deletie syndroom, gerelateerd aan de logopedie

Ongeveer 98 procent van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom wordt geboren met een afwijking aan het gehemelte (Ford e.a. 2000). Soms is er sprake van een duidelijk zichtbare gehemeltespleet, meestal in het achterste gedeelte van het secundaire palatum ook wel het zachte gehemelte of velum genoemd, of is er sprake van een submuzeuze spleet. De laatst genoemde vorm komt vaak voor in combinatie met een uvula bifida (gespleten huig) en is met het blote oog niet te zien.



Figuur 3: Onderaanzicht van normale situatie

Schisis heeft verschillende verschijningsvormen en er zijn dus ook verschillende kenmerken. Spleten worden op verschillende wijzen geclassificeerd.

Jansonius (1995) geeft de volgende classificatie:

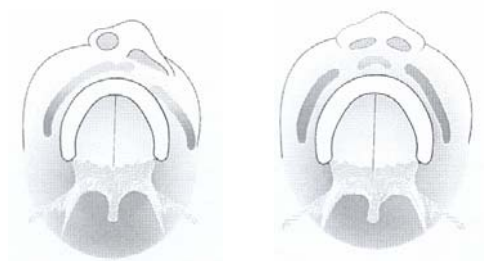
- *Spleten in het primaire palatum; een spleet in de lip, de kaak of beide (cheilo- en/of gnatoschisis).*

Locatie: Anterieur van het foramen incisivum

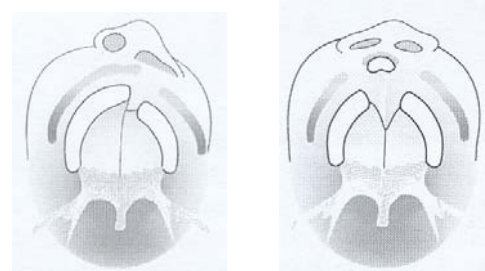
Subtypen:

1. enkelzijdig rechts- of linkszijdig
2. mediaan
3. dubbelzijdig

> compleet
 of
 incompleet



Figuur 4: Enkelzijdige en dubbelzijdige lipspleet



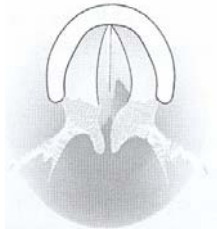
Figuur 5: Enkelzijdige en dubbelzijdige lip- en kaakspleet

- *Spleten in het secundaire palatum; een geïsoleerde spleet in het velum en/ of harde gehemelte (palatoschisis).*

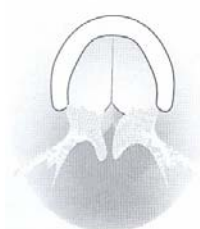
Locatie: Posterieur van het foramen incisivum

Subtypen:

1. totaal/ compleet
2. subtotaal/ incompleet
3. submuceus



Figuur 6: Volledige gehemeltespleet



Figuur 7: Spleet van zachte gehemelte

- *Spleten in het primaire en het secundaire palatum; een complete spleet in de lip, de kaak en het gehemelte (cheilognatopalatoschisis).*

Locatie: Anterieur en posterieur van het foramen incisivum

Subtypen:

1. enkelzijdig rechts of linkszijdig	>	compleet
2. mediaan		of
3. dubbelzijdig		incompleet



Figuur 8: Enkelzijdige lip-, kaak- en gehemeltespleet



Figuur 9: Dubbelzijdige lip-, kaak- en gehemeltespleet

De volgende vormen van gehemelteafwijkingen kunnen bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom voorkomen (McDonald-McGinn e.a. 1999):

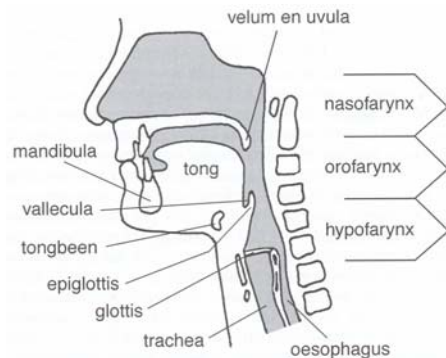
- submuceuze gehemeltespleet
- open gehemeltespleet
- uvula bifida (gespleten huig)
- gespleten lip
- kort gehemelte
- inkeping van het posterieure harde gehemelte
- velopharyngeale insufficiëntie door pharyngeale hypotonie

Finkelstein e.a. (1993) beschrijven in hun onderzoek het voorkomen van zowel een verborgen als een zichtbare submuceuze spleet. Een verborgen submuceuze spleet komt bij 67 procent van de patiënten voor. 24 procent van de patiënten heeft een zichtbare submuceuze spleet.

Solot e.a. (2000) beschrijven naast bovengenoemde afwijkingen ook nog een verminderde beweeglijkheid van het gehemelte, de laterale pharyngeale wanden of beide.

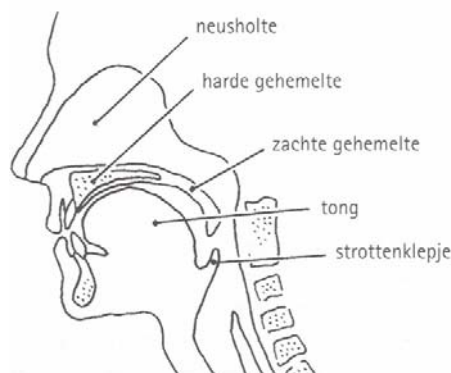
Ook vermelden zij unilaterale en asymmetrische afwijkingen van de laterale pharyngeale wanden, van het gehemelte of van beide.

Vaak functioneert bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom het velopharyngeale mechanisme, dat er voor zorgt dat de nasopharynx en de oropharynx van elkaar kunnen worden gescheiden, niet goed. De neus-keelholte (nasopharynx) en de mond-keelholte (orofarynx) staan, wanneer er geademd wordt, in open verbinding met elkaar (figuur 10).

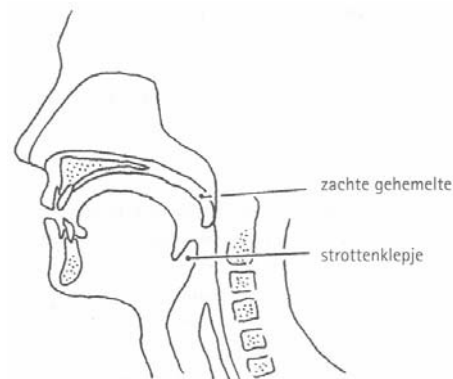


Figuur 10: Schematische weergave van mondgebied

Deze verbinding kan in normale omstandigheden worden afgesloten wanneer dit noodzakelijk is. De verbinding moet onder andere tijdens het slikken en het spreken worden afgesloten. Dit gebeurt via een gecompliceerd samenspel tussen de spieren in het gehemelte en de neus-keelholte. Het zachte gehemelte wordt naar achteren en omhoog getrokken en de naso-farynx wordt door een kringspiersysteem vernauwd. Dit noemt men het velopharyngeale afsluitingsmechanisme (figuur 11 en 12). Wanneer dit mechanisme niet goed werkt, spreekt men van velopharyngeale insufficiëntie (VPI) en daarmee gepaard gaand hypernasaliteit (www.vcfs.nl).



Figuur 11: Velum in rustpositie



Figuur 12: Velum geheven

Voeding

Jonge kinderen met het 22q11 deletie syndroom hebben veelal te maken met voedingsproblemen. Deze problemen doen zich vooral voor in de eerste drie levensjaren van het kind (Gerdes e.a. 2001).

Ten gevolge van afwijkingen aan het gehemelte en/ of velopharyngeale insufficiëntie kan er sprake zijn van regurgitatie. De velopharyngeale opening kan niet of onvoldoende worden afgesloten, waardoor de mond- en neusholte niet van elkaar kunnen worden gescheiden en er voedsel terug kan komen door de neus (Rommel e.a. 1999).

Er kan ook sprake zijn van hypotonie in en om het mondgebied waardoor een gestoorde coördinatie ontstaat van zuigen, slikken en ademen en er een verhoogd risico ontstaat ten aanzien van verslikken en aspiratie.

Naast bovenstaande problemen kunnen er voedingsproblemen zijn als gevolg van een aangeboren hartafwijking. Ongeveer de helft van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft aangeboren hart- en/ of vaataandoeningen. Kinderen met een hartafwijking zijn snel vermoeid en worden al moe vóórdat voldoende voeding is ingenomen. Ten gevolge van de verminderde energiereserve en zuurstoftoelevering, is de baby onvoldoende sterk om efficiënt te zuigen. De zuigbeweging is zwak, zelfs met adequate tong, lip- en kaakbewegingen. De zuigmomenten zijn kort met langer dan gemiddelde pauzes, met als gevolg een in het algemeen verminderde zuigtijd en minder voedselinname (Rommel & Da Costa, 2001).

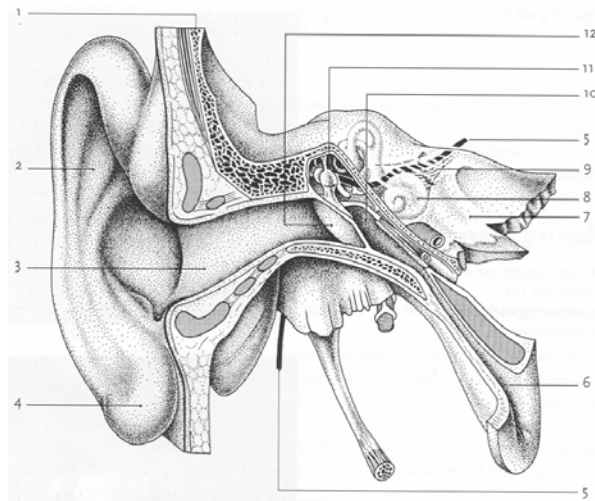
Gehoor

De prevalentie van otitis media en daarmee gepaard gaande gehoorverliezen is hoog. Bij 33 tot 88 procent kan geleidingsslechthorendheid worden geconstateerd.

Ongeveer vier procent van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom is bekend met perceptieve gehoorverliezen (Beemer e.a. 2001). Een perceptief verlies is vaak congenitaal en te wijten aan structurele misvormingen in het binnenoor (o.a. cochleaire zenuwcellen, bloedvaten, gehoorzenuwen) (Sphrintzen en Goldberg, in: Sphrintzen en Bardach, 1995).

22 tot 47 procent heeft chronische middenoorproblematiek (acute otitis media of chronische otitis media met effusie). Middenoorproblematiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft verschillende oorzaken.

De chronische middenoorproblemen kunnen ontstaan door dysfunctie van de velopharyngeale spieren die op hun beurt leiden tot dysfunctie van de buis van Eustachius. Deze buis is in rust altijd gesloten. Bij slikken, kauwen of gapen wordt de buis normaliter geopend door de spieren van het zachte gehemelte waardoor de luchtdruk in middenoor en nasopharynx gelijk blijft.



Figuur 13: Het gehoororgaan

- | | |
|--------------------------------|-------------------------|
| 1. Slaapbeen | 7. Rotsbeen |
| 2. Oorschelp | 8. Slakkenhuis |
| 3. Uitwendige gehoorgang | 9. Gehoorzenuw |
| 4. Oorlel | 10. Middenoorholte |
| 5. Motorische aangezichtszenuw | 11. Gehoorbeentjesketen |
| 6. Buis van Eustachius | 12. Trommelvlies |

Bij kinderen met een palatoschisis is de kans groot dat de velummusculatuur de juiste verankering mist, waardoor de buis van Eustachius minder vaak en minder adequaat opent.

Naast deze veluminsufficiëntie zijn er bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom veelal anatomische afwijkingen aan de buis van Eustachius, zoals hypoplasie (onvolkomen ontwikkeling (Coelho, 2000)) met een duidelijke reductie in de grootte van het nasopharyngeale lumen (holte (Coelho, 2000)) van de buis van Eustachius (Sphrintzen en Goldberg, in: Sphrintzen, 1995).

Bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom is er verder in veel gevallen sprake van afwijkend monddrag. De spieren in het gelaat bij deze kinderen zijn vaak verslapt ten gevolge van een hypotonie. Dit kan habitueel mondademen tot stand brengen. Door het open monddrag wordt er minder vaak geslikt waardoor de buis van Eustachius minder vaak belucht en gereinigd wordt.

Bovenstaande oorzaken leiden tot een dysfunctie van de buis van Eustachius waardoor deze zijn ventilatiefunctie niet goed kan uitvoeren en er een onderdruk ontstaat in het middenoor. Hierdoor hoopt vocht zich op in het middenoor en ontstaat OME.

Spraakontwikkeling

Solot e.a. (2000) vermelden dat spraakstoornissen, zoals bij schisis, veelvoorkomend zijn bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom. Motorische articulatieproblemen als dysartrie, dyspraxie of beide kunnen ook kenmerkend zijn bij deze kinderen.

Naast de fouten in de spraakproductie, kan er ook sprake zijn van een afwijkende prosodie, zoals een langzamer spreektempo en disritmische spraak.

Scherer e.a. (1999) beschrijven onder andere de spraakontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in vergelijking met de spraakontwikkeling bij kinderen zonder het syndroom die een normale ontwikkeling doorlopen, kinderen met een gespleten lip en een gespleten gehemelte en kinderen met een geïsoleerde gehemeltepleet. Het onderzoek toont aan dat kinderen met het 22q11 deletie syndroom zeer weinig consonantvarianties laten zien in vergelijking met de andere drie groepen. De articulatievaardigheid van kinderen met het syndroom is ernstig vertraagd.

Ook lieten de kinderen met het 22q11 deletie syndroom meer compensatoire articulaties zien (glottale stops en pharyngeale fricatieven) dan de kinderen met een lipspleet en een gehemeltepleet en de kinderen met een geïsoleerde gehemeltepleet. Het percentage compensatoire articulaties was hierbij hoger ongeacht de ernst van de velopharyngeale insufficiëntie.

Taalontwikkeling

Scherer e.a. (1999) geven aan dat er bij de meeste kinderen met het 22q11 deletie syndroom de aanvang van de taalontwikkeling vertraagd is. Veel kinderen met het 22q11 deletie syndroom spreken nog niet op een leeftijd van 24 maanden (Murphy, 2005). Er is sprake van zowel ernstige receptieve als productieve taalontwikkelingsstoornissen (Scherer e.a. 1999).

Golding-Kushner e.a. (1985), beschrijven dat de productieve taal ernstiger vertraagd is dan de receptieve taal en dat beide meer vertraging laten zien dan op grond het IQ kan worden verwacht. In onderzoek van Glaser e.a. (2002) wordt daarentegen aangetoond dat de receptieve taalvaardigheden significant lager zijn dan de productieve taalvaardigheden (§ 3.1.).

Goorhuis-Brouwer e.a. (2003) beschrijven dat bij sommige kinderen een specifieke taalstoornis (SLI) deel kan uitmaken van het syndroom.

Solot e.a. (2000) vermelden dat de taalproblemen blijven bestaan gedurende de schooljaren en zich kunnen ontwikkelen tot meer globale leerproblemen.

Pragmatische vaardigheden leveren doorgaans de meeste problemen op.

Mentale ontwikkeling en leerproblemen

Ruim de helft van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft een borderline tot normaal IQ (IQ > 70). Ongeveer 45 procent heeft een IQ kleiner dan 70, waarvan de meerderheid een lichte tot matige mentale retardatie (IQ 50-70) heeft (Schrander-Stumpel 2001). Ernstige of diepe mentale retardatie wordt zelden gezien (Beemer e.a. 2001). Het verbale IQ is significant hoger dan het performale IQ. Simon e.a. (2002) beschrijven dat kinderen met het 22q11 deletie syndroom lager scoren op wiskundige taken dan op lees- en spellingstaken. Er is sprake van een zwak ruimtelijk constructief inzicht en moeite met plannen en organiseren. Het ontwikkelingsprofiel vertoont overeenkomsten met dat van kinderen met een niet-verbale leerstoornis (NLD).

Verder hebben bijna alle kinderen een ernstige achterstand in de ontwikkeling van de taal en de spraak. Deze achterstand is dikwijls ernstiger dan op grond van de mentale retardatie en de eventuele velopharyngeale insufficiëntie verwacht kan worden (Gerdes e.a. 2001).

Gedrag en sociaal-emotionele ontwikkeling

Het 22q11 deletie syndroom gaat gepaard met een verhoogde kans op het ontwikkelen van psychiatrische stoornissen. Veelvoorkomende problemen zijn teruggetrokkenheid en verlegenheid, impulsief en ongeremd gedrag, ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder (Coelho, 2000)), emotioneel labiel en angstig, stemmingsschommelingen, dwangmatigheid en verwardheid (www.vcfs.nl).

Beemer e.a. (2001) noemen de volgende percentages in hun leidraad voor medische begeleiding bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom: psychoses bij ongeveer 30 procent van de patiënten, bipolaire stoornissen bij 64 procent (stemmingsstoornis waarin zowel manische, hypomanische als depressieve perioden voorkomen (Coelho, 2000)), depressie of dysthyme stoornissen bij 12 tot 40 procent (chronische depressieve stemmingsstoornis, milde vorm van depressie (Coelho, 2000)), autistisch gedrag en/ of een autistische stoornis (PDD-NOS) bij ongeveer 30 procent en ADHD bij 35 tot 45 procent. De diversiteit van bovengenoemde diagnoses is in studies met gedragsvragenlijsten bevestigd, waarbij de hoogste probleemscores in het gebied van logisch denken, aandachtscapaciteit, het sociale vlak en het teruggetrokken gedrag vielen. Een combinatie van symptomen valt niet altijd goed onder te brengen in de bestaande psychiatrische classificatie (DSM-IV, 1994). Het lijkt erop dat een combinatie van symptomen karakteristiek is voor deze personen met het 22q11 deletie syndroom. Men spreekt ook wel over een psychiatrisch fenotype of 'behavioral phenotype'.

Motorische ontwikkeling

De motorische ontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom verloopt doorgaans langzamer dan bij kinderen zonder het syndroom die zich normaal ontwikkelen. Veel kinderen zijn later met lopen, rennen en springen. Gemiddeld lopen kinderen met het syndroom rond 18 maanden, terwijl andere kinderen gemiddeld rond 14 maanden de eerste stapjes zetten.

Ook de fijne motoriek ontwikkelt zich langzamer. Problemen met kleuren, knippen en schrijven zijn kenmerkend.

Verder hebben kinderen met het 22q11 deletie syndroom veelal evenwichtsproblemen en is er sprake van een zwakke coördinatie (Oskarsdottir e.a. 2005).

De langzamere motorische ontwikkeling hangt voor een deel samen met de hypotonie, die bij ongeveer tweederde van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom aanwezig is (www.vcfs.nl).

2.1.9. Overige kenmerken van het 22q11 deletie syndroom

Gezicht

De uiterlijke kenmerken van het 22q11 deletie syndroom zijn vaak weinig opvallend. Het gaat om subtiele verschillen. Niet alle verschijnselen zijn altijd bij ieder kind aanwezig. Bovendien kan de ernst van de kenmerken per kind sterk wisselen (www.vcfs.nl).



Figuur 14: Kinderen met het 22q11 deletie syndroom

Bij jonge kinderen is de vorm van de oren, de smalle ooglidspleet, de kleine terugwijkende kin en de (vaak) open mond het meest opvallend. Vaak heeft het kind ook opvallend lange vingers. Andere herkenningpunten in het gezicht zijn:

- soms een klein hoofd
- een lang gezicht met vlakke wangen
- asymmetrie van het gelaat bij huilen op jonge leeftijd
- minimale gelaatsuitdrukkingen, weinig mimiek
- smalle (amandelvormige) ogen
- ver van elkaar afstaande ogen
- een brede neusbrug, een rechte neus met op latere leeftijd een brede neuspunt
- een kleine onderkaak
- vaak kleine laag ingeplante en wat afstaande oren
- nauwe gehoorgang
- omgevouwen oorschelpen

Cardiovasculair

Ongeveer de helft van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft aangeboren hart- en/ of vaatandoeningen. Meestal gaat het om afwijkingen in het uitstroomgebied van het hart en de grote vaten. Soms gaat het om subtiele afwijkingen van de aortaboog; rechts van het hart naar beneden in plaats van links. Soms is er sprake van een ASD of VSD (Atrium Septem Defect of Ventrikel Septem Defect). Ook veel ernstigere en complexe hartafwijking kunnen voorkomen zoals de tetralogie van Fallot. Hierbij is er sprake van een combinatie van vier aangeboren hartafwijkingen (www.vcfs.nl).

Verder kunnen sommigen bloedvaten in de hals op een andere plaats liggen dan gebruikelijk is. Dit heeft meestal geen directe gevolgen voor de gezondheid van het kind, maar kan van belang zijn om te weten bij operaties als een velopharyngoplastiek (Ysunza e.a. 2003).

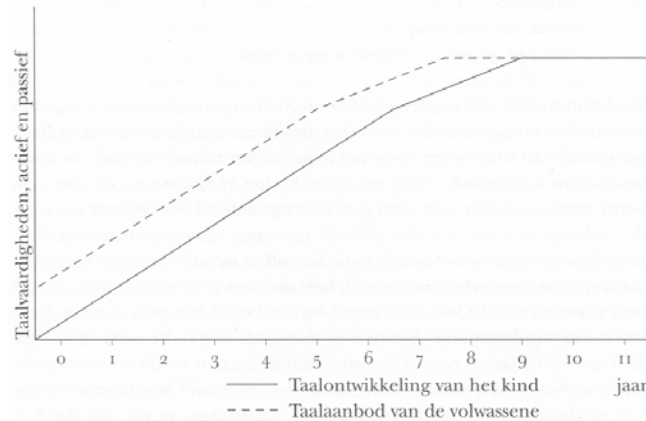
Voor een schematisch overzicht van bovenbeschreven kenmerken en minder vaak voorkomende kenmerken bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom, zie bijlage 1.

2.2. De taalontwikkeling

2.2.1. Inleiding

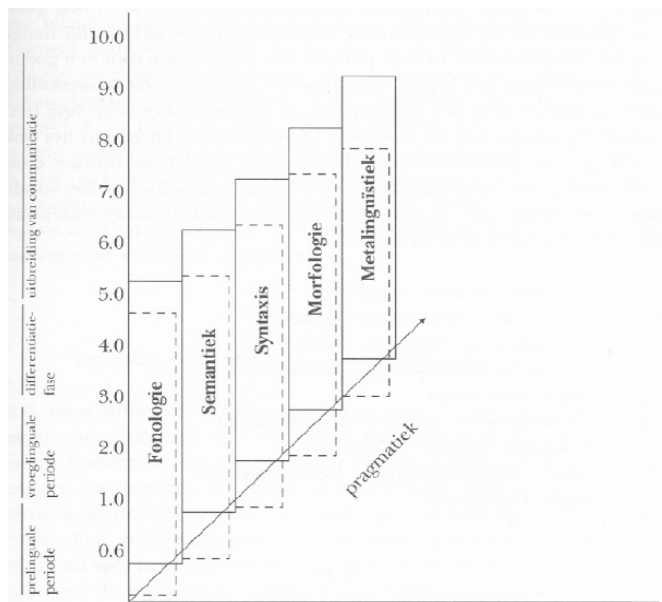
Een kind heeft bij de geboorte nog geen taal. Het verwerft zijn taal echter in een hoog tempo tot ongeveer de leeftijd van vijf jaar. Daarna wordt het verwervingsritme iets rustiger tot ongeveer negen á tien jaar (figuur 15). De taalverwervingslijn uit figuur 15 is een simplificatie: het gaat om een bundel van vaardigheden (Gillis & Schaerlakens, 2000).

In de taalontwikkeling van kinderen zijn twee aspecten te onderscheiden: begrijpen en zelf praten. Begrijpen wordt in de literatuur aangeduid met begrippen als “passieve taalontwikkeling”, “receptieve taalontwikkeling” of “taalcomprehensie”, terwijl het zelf praten wordt aangeduid met “actieve taalontwikkeling”, “productieve taalontwikkeling” of “taalproductie” (Van Hell e.a., 2002).



Figuur 15: Taalverwervingslijn

Binnen de passieve en actieve taalontwikkeling is een aantal componenten te onderscheiden: fonologie, semantiek en woordenschat, syntaxis, morfologie, metalinguïstiek en pragmatiek (figuur 16). In figuur 16 wordt weergegeven dat niet al deze componenten zich op elk moment van de taalverwerving in hetzelfde ritme ontwikkelen, maar dat er sprake is van een interne chronologie. Deze relatieve volgorde is nagenoeg bij elk kind, en in alle talen dezelfde (Gillis & Schaerlakens, 2000).



Figuur 16: Componenten van de actieve en passieve taalontwikkeling (— actieve taalontw. - - - - - passieve taalontw.)

In deze paragraaf wordt een beschrijving gegeven van de productieve taalontwikkeling, de receptieve taalontwikkeling, de vertraagde of afwijkende taalontwikkeling, taalontwikkeling bij schisis, taalontwikkeling bij gehoorproblematiek en taalontwikkeling bij een verminderde intelligentie.

2.2.2. Productieve taalontwikkeling

Binnen het productieve taalverwervingsproces kan men een aantal verschillende perioden onderscheiden met eigen kenmerken: de prelinguale periode, de vroeg-linguale periode, de differentiatiefase en de voltooiingsfase. De vier perioden worden onderscheiden op basis van bepaalde kenmerken in het taalgebruik van het kind en niet op basis van chronologische leeftijd van het kind (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Prelinguale periode (0 – 1 jaar):

In deze periode leert het kind vaardigheden voor communicatie met anderen. Het kind spreekt nog niet in de gebruikelijke zin van het woord, maar communiceert wel degelijk met mensen in de omgeving door middel van huilen, kijken, bewegen en luisteren. In de tweede maand kan het kind tot direct oogcontact met anderen komen. Een ander aspect van communicatie dat in deze periode tot ontwikkeling komt is beurt nemen, ook wel aangeduid met protoconversaties: ouder en kind maken om de beurt geluid (Gillis & Schaerlakens, 2000).

Binnen deze periode worden de volgende vier fasen onderscheiden:

- Huilen/schreien (0 tot 6 weken).
- Vocaliseren (6 weken tot 4 maanden).
De eerste vocalisering zijn doorlopende fonaties binnen 1 ademenheid en onderscheiden zich van huilgeluiden door stemklank en dynamiek. Na ongeveer zes weken gaat het kind onderbroken fonaties binnen 1 ademenheid maken: dit is een ontwikkeling in het vocaliseren. Het wordt de “eerste syllabische mijlpaal” genoemd (Koopmans-van Beinum & Van der Stelt, 1994).
- Vocaal spel (4 tot 7 maanden)
Vocaal spel ontstaat doordat het kind min of meer toevallig de tong en de lippen gaat bewegen, waardoor de stand van de mondholte verandert. Hierdoor komen er meer gevarieerde geluiden tot stand dan in de periode van het vocaliseren. Dit wordt de “tweede syllabische mijlpaal” genoemd (Koopmans-van Beinum & Van der Stelt, 1994).
- Brabbelen (7 tot 12 maanden)
In de brabbelperiode maakt het kind reeksen van herhaalde articulatiebewegingen tijdens een ademhalingscyclus. Dit is de “derde syllabische mijlpaal” (Koopmans-van Beinum & Van der Stelt, 1994). Het brabbelen ontwikkelt zich van eenvoudige herhalingen volgens een consonant-vocaal patroon met steeds dezelfde medeklinker tot een patroon van consonant-vocaal herhalingen, waarbij de consonanten kunnen wisselen van articulatieplaats. Geleidelijk aan komt in het brabbelpatroon ook de melodie en intonatie van de taal, die in de omgeving van het kind gesproken wordt (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Vanaf 9 maanden ontstaat intentionaliteit; het kind drukt bedoelingen uit door middel van natuurlijke gebaren in combinatie met vocalisaties en brabbels. Dit zijn preverbale communicatieve functies. Preverbale communicatieve functies zijn een voorloper van de verbale communicatieve functies, die het kind in het tweede levensjaar ontwikkelt (Schaerlakens & Gillis, 1987).

Vroeg-linguale periode (1 – 2;6 jaar):

In deze periode wordt de stap gezet van brabbelen naar betekenisvol taalgebruik. Van het brabbelen uit de prelinguale periode, de pre-symbolische fase, gaat het kind geleidelijk over tot woordgebruik, en komt daarmee in de symbolische fase. De symbolische fase begint op het moment dat het kind het besef ontwikkelt dat woorden verwijzen naar voorwerpen, situaties en emoties. Het taalgebruik ontwikkelt zich via eenwoord- en tweewoorduitingen tot de productie van meerwoordzinnen (Van Hell e.a., 2002).

Bovenstaande fases zullen achtereenvolgens worden besproken:

- **Eénwoordfase (1 tot 1;6 jaar).**
De overgang naar actief woordgebruik wordt voorbereid door een aanloop waarin de zogenaamde protowoorden gebruikt worden. Protowoorden hebben een vaste vorm, een vaste betekenis en een communicatieve functie. Aanvankelijk gaat het dikwijls om onomatopoeën (klanknabootsingen). Na verloop van tijd ontwikkelen protowoorden zich tot gewone woorden (Van Hell e.a., 2002). De eerste 50 woorden die een kind leert, zijn woorden uit de directe omgeving van het kind; ze behoren tot het "primaire lexicon". Het verwerven van deze eerste 50 woorden verloopt stapsgewijs. Daarna treedt bij veel kinderen op een gegeven moment een woordenschatexplosie op, waarin ze in korte tijd zeer veel woorden leren. Het tijdstip waarop deze woordenschatexplosie optreedt, verschilt echter sterk: zo tussen 15 maanden en 2 jaar (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Ook gaat het kind zijn intenties steeds meer verbaal (met woorden) uitdrukken. De nonverbale uitdrukkingvorm uit de prelinguale periode begeleidt de verbale uitdrukkingvorm meestal nog (Van den Dungen & Verboog, 1991).
- **Twee- en meerwoordfase (1;6 tot 2;6 jaar).**
De woordenschatexplosie gaat vaak gepaard met het verschijnen van de eerste tweewoorduitingen en vindt gemiddeld plaats rond 15 á 18 maanden. De tweewoorduitingen worden gevolgd door meerwoorduitingen. Gemiddeld verschijnen meerwoordzinnen vanaf het tweede levensjaar van het kind. De meerwoordfase wordt meermaals omschreven als de telegramstijlfase (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Hiermee wordt verwezen naar drie elementen:
 - De zinnen zijn kort: 1 tot 4, een enkele keer 5 woorden
 - Er zijn weinig of geen functiewoorden. De zinnen bestaan voornamelijk uit inhoudswoorden zoals zelfstandige naamwoorden en werkwoorden.
 - Er is zo goed als geen morfologie (verbuigingen of vervoegingen van het zelfstandige naamwoord, bijvoeglijk naamwoord of werkwoord).Vooraf de laatste twee eigenschappen onderscheiden deze fase van de differentiatiefase (Gillis & Schaerlakens, 2000).

Differentiatiefase (2;6 tot 5;0 jaar):

De basisvaardigheden verworven in de vroeg-linguale periode worden verder uitgewerkt in de differentiatiefase. Tevens leert het kind een aantal nieuwe taalvaardigheden, met name op het gebied van de morfologie. Het kind leert bijvoorbeeld meervouden en verkleinwoorden te gebruiken. Het kind leert ook gaandeweg de verschillende werkwoordstijden te gebruiken. Het kind kan naast het heden ook spreken over het verleden en de toekomst. Rond het derde levensjaar breidt de woordenschat zich weer flink uit, deze tweede woordenschatexplosie wordt wel beschouwd als de grootste woordenschatuitbreiding van de gehele taalontwikkeling. Tenslotte neemt de lengte van de uitingen gedurende deze periode toe: zinnen worden langer en vollediger. Naast uitbreiden van bevestigende, ontkennende en vragende zinnen uit de vroeglinguale fase, komen nu ook samengestelde zinnen in gebruik. Aanvankelijk gaat het vooral om nevenschikkingen en iets later om constructies met "als...dan" en "omdat". (Schaerlakens & Gillis, 1987).

Voltooiingsfase (5 en ouder):

Het kind werkt de taalverwerving af met een iets minder spectaculaire snelheid en een aantal vaardigheden die in aanzet al wel aanwezig waren, worden veelzijdiger gebruikt. Kinderen in deze fase ontgroeien de kindertaal (Gillis & Schaerlakens, 2000). Een belangrijke taalvaardigheid die in deze periode wordt verworven is die van de schriftelijke taal: kinderen leren lezen en schrijven. De woordenschat neemt in deze fase in omvang toe en wordt in deze fase in belangrijke mate gestimuleerd door het schoolse leren op de basisschool (Verhoeven & Vermeer, in: Van Hell e.a., 2002). De meeste regels van de syntaxis en de morfologie worden in deze fase beheerst. Het kind kent wel de regels, maar nog niet de uitzonderingen ("ik heef", "schippen"). Speciaal samengestelde zinnen met onderschikking en logische verbanden blijven nog moeilijk in de lagere school (Gillis & Schaerlakens, 2000). Taal wordt in toenemende mate onderwerp van nadenken en reflecteren (het metalinguïstisch bewustzijn). Dit leidt tot correcties van taalgebruik van anderen, tot correcties van eigen taalgebruik, tot filosoferen over de herkomst van woorden (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

2.2.3. Receptieve taalontwikkeling

Ook in de receptieve taalontwikkeling kan men de volgende perioden onderscheiden: de prelinguale periode, de vroeg-linguale periode, de differentiatiefase en de voltooiingsfase (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Prelinguale periode (0 – 1 jaar):

- 0 tot 6 maanden
Al voor de geboorte is het gehoororgaan van het kind ontwikkeld. Men gaat er vanuit dat er voor de geboorte al een zekere perceptieve ontwikkeling heeft plaatsgevonden. Na de geboorte heeft de baby al ervaring met het horen van de stem van de moeder en ook met andere geluiden (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Ze kunnen zeer selectief luisteren naar geluiden, en vooral naar spraakgeluiden. Ze herkennen stemmen en worden door menselijke stemmen gekalmeerd (Shipley & Mc Afee, 1998).
Kinderen hebben na 6 weken de mogelijkheid tot discriminatie van spraakkenmerken. Ze reageren bijvoorbeeld op het verschil tussen /pa/ en /ba/; ze beschikken over *categoriale perceptie*. Er wordt echter nog geen betekenis aan de klanken verbonden (Koopmans-van Beinum & Van der Stelt, 1994). De luisterontwikkeling gaat nog verder: zo heeft men kunnen vaststellen dat baby's letten op pauzes die de zin afsluiten en dat zij met meer aandacht reageren wanneer na herhaling van hetzelfde foneem, een nieuw foneem wordt aangeboden. Er kan dus gezegd worden dat de fonologie passief op gang is gekomen (Gillis & Schaerlakens, 2000).
- 7 tot 12 maanden
Er ontwikkelt zich een duidelijk verschuiving van universeel naar taalspecifiek waarnemen; kinderen kunnen rond deze leeftijd klanken van hun moedertaal en van vreemde talen onderscheiden (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Tevens is er in deze periode een belangrijk ontwikkeling in de vorm van woordherkenning: semantiek passief. De kinderen reageren steeds meer betekenisvol op gesproken taal. Lang voordat ze verstaanbare woorden produceren, zijn baby's al in staat om allerlei woorden en zinnen te begrijpen of tenminste om er zinvol op te reageren (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Zo reageren ze op hun eigen naam (Shipley & Mc Afee, 1998).

Vroeg-linguale periode (1 – 2;6 jaar):

- 13 tot 18 maanden
Vanaf het eerste jaar worden losse woorden begrepen als verwijzing naar iets of iemand (Shipley & Mc Afee, 1998). Uit studies bleek dat kinderen van 13 maanden in doorsnee 50 woorden begrijpen en dat met 14 maanden 87% van de kinderen

tenminste 100 woorden verstaat (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Wanneer het kind 100 woorden begrijpt, komen ook de eerste productieve woorden (Beers, 1995).

- 19 tot 24 maanden
De passieve woordenschat bestaat op dit moment gemiddeld uit 300 of meer woorden (Shipley & Mc Afee, 1998). Via luisterexperimenten is er enig bewijs dat de passieve syntaxisontwikkeling tijdens de éénwoordfase is aangevangen. Deze passieve syntaxisontwikkeling maakt vooral gebruik van informatie uit intonatie, pauzes en accenten (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Tussen 1;6 en 2;0 jaar begint het kind antwoord te geven op “wat is dat” vragen (Shipley & Mc Afee, 1998).
- 25 tot 30 maanden
Tussen twee en drie jaar begrijpt het kind niet alleen losse woorden, maar ook combinaties van woorden. Het kind begrijpt eenvoudige vraagwoorden, zoals waarom, wie en hoeveel, eenvoudige voorzetsels, zoals in en op in combinatie met een zelfstandig naamwoord en relaties tussen werkwoorden en zelfstandige naamwoorden (Reynell Test voor Taalbegrip, 1995). De passieve woordenschat bestaat op deze leeftijd uit 500-900 woorden of meer (Shipley & Mc Afee, 1998).

Differentiatiefase (2;6 tot 5;0 jaar):

- In deze periode krijgt het kind ook taalaanbod van andere volwassenen, buiten zijn directe omgeving. Het taalaanbod kan hierdoor voor veel kinderen verruimen, voor anderen kan het een confrontatie betekenen met nieuwe varianten van de moedertaal (dialectsprekende kinderen) of zelfs met een nieuwe taal (migrantenkinderen) (Gillis & Schaerlakens, 2000). Tussen drie en vier jaar heeft de passieve woordenschat zich ontwikkeld tot 1200-2000 woorden of meer (Shipley & Mc Afee, 1998). Tegen het vierde jaar begrijpt het kind zinnen over gebeurtenissen uit het heden of verleden. In opdrachtsituaties begrijpt het kind opdrachten over twee of meer concepten, zoals “neem eens het grootste rose varken en laat mij zijn ogen zien”. De opdrachten doen een beroep op begrip van vraagwoorden, kleurnamen, overtreffende trap, voornaamwoorden, voorzetsels, telwoorden en bijvoeglijke naamwoorden. (Reynell Test voor Taalbegrip, 1995). Tussen vier en vijf jaar ontwikkelt de passieve woordenschat zich verder tot 2800 woorden of meer. Ook kan een kind aandachtig naar een verhaal luisteren en vragen, over dit verhaal, beantwoorden (Shipley & Mc Afee, 1998).

Voltooiingsfase (5 en ouder):

- In doorsnee beschikken 5 à 6 jarigen al over een behoorlijke basiswoordenschat. Hun passieve woordenschat wordt tussen de 6000 en 8000, soms tot 14.000 woorden geschat. Naast deze gemeenschappelijke kern breidt de woordenschat zich steeds meer uit volgens de specifieke interesses van het kind. Een typisch aspect van woordbetekenissen dat in de differentiatiefase nog niet ontwikkeld is, is het omgaan met beeldspraak, metaforen en spreekwoorden. Vanaf de leeftijd van 7 á 8 jaar beginnen ze ook de psychologische betekenis te begrijpen (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Vanaf deze leeftijd gaan kinderen ook de tijdsbegrippen in een zin begrijpen

2.2.4. Vertraagde of afwijkende taalontwikkeling

Onder taalstoornissen vallen al de stoornissen in de opbouw van het taalsysteem, ten gevolge waarvan het taalbegrip en/ of de taalproductie zich, in vergelijking met kinderen van dezelfde ontwikkelingsleeftijd, langzamer of anders ontwikkelen (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Van een langzamere of vertraagde ontwikkeling wordt gesproken wanneer het taalsysteem van een kind de meeste kenmerken vertoont van een jonger kind, bijvoorbeeld een vierjarige die spreekt als een doorsnee tweejarige. Van een afwijkende of gestoorde ontwikkeling wordt gesproken wanneer het taalgebruik van een kind kenmerken vertoont die meestal niet in een bepaalde fase van het taalverwervingsproces thuishoren en die geen samenhangend beeld vormen. De combinatie vertraagd en afwijkend komt eveneens voor: het kind produceert zinnen die grotendeels horen bij een jongere leeftijdscategorie, maar ook kenmerken die nergens bijhoren, komen voor (Gillis & Schaerlakens, 2000). Taalstoornissen bij kinderen worden meestal ook nog ingedeeld op het feit of ze opzichzelfstaand (specifieke taalstoornis) of niet-opzichzelfstaand (niet-specifieke taalstoornis) zijn. Dat wil zeggen: is het taalprobleem het enige probleem bij het kind of komt het voor in combinatie met problemen die van belang zijn voor een normale spraak- en taalontwikkeling (Gillis & Schaerlakens, 2000).

2.2.5. Taalontwikkeling bij schisis

Witzel (in: Sphrintzen en Bardach, 1995) beschrijft dat een vertraagde taalontwikkeling voorkomt bij kinderen met een gespleten lip en gehemelte en bij kinderen met een gehemeltespleet. De gemiddelde zinslengte bij kinderen met schisis is korter dan de gemiddelde zinslengte bij kinderen zonder schisis. Stengelhofen (1989) beschrijft dat kinderen met schisis en articulatieproblemen een reductie van de woordlengte laten zien en minder complexe zinnen gebruiken. Jansonius (1995) geeft aan dat kinderen met schisis problemen hebben met de taalproductie en het taalbegrip. De aanvang van de eerste woorden bij kinderen met schisis is later dan de aanvang van de eerste woorden bij kinderen zonder schisis ($\pm 3\frac{1}{2}$ maand later). De mijlpalen in de omvang van het lexicon worden ook later bereikt dan normaal.

De taalvaardigheid van kinderen met schisis neemt toe met de leeftijd, maar blijft achter in vergelijking met leeftijdgenootjes zonder schisis.

Konst e.a. (2003) vermelden drie mogelijke oorzaken voor het ontstaan van een taalachterstand bij kinderen met schisis:

- Vroeg gehoorverlies

Kinderen met schisis hebben een verhoogde kans op een licht tot ernstig geleidingsverlies door otitis media. De gehoorproblemen worden veroorzaakt door een verminderde werking van de buis van Eustachius en de afwijkende anatomie en fysiologie van het velum.

- Genetisch bepaalde taalachterstand

De taalachterstand zou genetisch bepaald kunnen zijn en indirect samenhangen met een verminderd auditief kort termijn geheugen.

- Interactie tussen kind en ouders

Jonge kinderen met een gespleten gehemelte zouden beperkt communicatief gedrag vertonen. Ouders zouden minder adequaat reageren op spreekinitiatieven van het kind.

2.2.6. Taalontwikkeling bij gehoorproblematiek

Gehoorstoorissen die op jonge leeftijd optreden, geven problemen met de taalverwerving, in het bijzonder met de taalvorm. De stoornissen in het gehoor worden onderscheiden naar de aard van het verlies, de ernst van het verlies en de leeftijd waarop het gehoorverlies optreedt (Van den Dungen & Verboog, 1991)

Bij gehoorstoornissen maakt men onderscheid tussen geleidingsverliezen, perceptieve verliezen en gemengde verliezen. Een *geleidingsverlies* treedt op bij stoornissen in het middenoor, deze zijn bij jonge kinderen vaak het gevolg van terugkerende middenoorontstekingen (otitis media). Dit geeft een wisselend licht gehoorverlies (15 tot 40 dB), met als mogelijk gevolg achterstand in de taalontwikkeling. Een *perceptief verlies* is het gevolg van stoornissen in het binnenoor, deze zijn continu aanwezig.

Bij een combinatie van een geleidingsverlies en een perceptief verlies wordt gesproken van een *gemengd gehoorverlies* (Goorhuis & Schaerlakens, 1994)

Als graden van gehoorverlies worden onderscheiden (Rodenburg en Hanssens, 2003):

- Normaal of subnormaal gehoor: 0-20 dB
- Licht gehoorverlies: 21-40 dB
- Matig gehoorverlies: 41-70 dB
- Ernstig gehoorverlies: 71-90 dB
- Doofheid: > 90 dB

Men gaat ervan uit dat een gehoorverlies tussen 35 en 50 dB in het frequentiegebied van 500 tot 4000 Hz een vertraagde spraak- en taalontwikkeling met zich mee kan brengen. Ook wordt aangegeven dat een verlies van 15 tot 25 dB van invloed kan zijn op het taalverwervingsproces, vooral wanneer het voorkomt in combinatie met andere ongunstige factoren (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Verder is de leeftijd waarop het gehoorverlies optreedt van belang voor de taalverwerving. Hoe later de gehoorstoornis optreedt, des te meer tijd heeft het kind gehad om de taal goed te ontwikkelen. Wanneer het kind nog in de beginfase van het taalverwervingsproces zit, zal de negatieve invloed groter zijn dan wanneer het kind al enigszins gevorderd is het taalverwervingsproces. Men is het erover eens dat een ernstig verminderd gehoor dat optreedt voor de leeftijd van 4 jaar een belangrijke handicap vormt voor het kind. Ook is het van belang over welke tijdsperiode het kind minder goed hoort. Naarmate het gehoorverlies langer duurt zal de negatieve invloed op het taalverwervingsproces groter zijn (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Ook factoren als algemene leervaardigheid en omgevingsfactoren spelen een belangrijke rol. Zo kunnen bij slechthorende kinderen met ongeveer dezelfde gehoorverliezen zeer verschillende taalprestaties optreden.

In de literatuur wordt veelvuldig melding gemaakt van fonologische stoornissen bij slechthorende kinderen. Het fonologisch systeem bevat veel weglatingen en substituties. Weglatingen hebben veelvuldig betrekking op medeklinkers. Ook de plaats binnen een woord is van belang: beginklanken worden vaker weggelaten dan eindklanken. Klanksubstituties hebben vaak betrekking op een minder goede waarneming van de verschillen tussen stemhebbend-stemloos, oraal-nasaal, explosief-fricatief en open-gesloten.

Bij kinderen met een verminderde gehoorscherpheid worden niet alleen de fonemen van de taal minder goed waargenomen, ze missen ook vaak woordjes uit een zin, zoals korte onbeklemtoonde woorden, die vaak een belangrijke syntactische functie hebben. Daarnaast komt het voor dat deze kinderen een onvoldoende taalbegrip hebben, door het feit dat ze minder taal tot hun beschikking krijgen dan goedhorende kinderen. Wat betreft de pragmatische ontwikkeling valt bij kinderen met een verminderde gehoorscherpheid vaak op dat ze zich minder vrij in een gesprek durven te begeven dan goedhorende kinderen. Ook zijn de woordvorming en articulatie sterk onvolledig. Tevens maken ze gebruik van korte, eenvoudige, grammaticaal onvolledig opgebouwde zinnen (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

2.2.7. Taalontwikkeling bij verminderde intelligentie

Taal is een vaardigheid die geleerd moet worden. Wanneer een kind een minder dan gemiddelde intelligentie heeft, zal de taalontwikkeling, als een onderdeel van een totaal tragere ontwikkeling, trager verlopen en vaak niet optimaal tot stand komen. Meestal verloopt de taalontwikkeling in grote lijnen op dezelfde wijze als bij andere kinderen. Er is slechts een vertraging in tempo, daarom wordt ook wel van "schaduw" ontwikkeling gesproken. In het algemeen kan gesteld worden dat deze kinderen een taalniveau bereiken dat overeenkomt met hun verstandelijke en niet met hun chronologische leeftijd (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Zo beginnen ze later dan andere kinderen met de eerste woordjes en zullen ze ook veel later hun eerste zinnen produceren. Daarnaast kunnen zich op alle talige niveaus problemen voordoen. Naarmate het leervermogen van de kinderen geringer is, zullen ze ook meer moeite hebben om de basisregels van de taal te leren. Door het verminderd leervermogen exploreert het kind minder gericht de omgeving, het leert echter ook minder dan andere kinderen van die exploraties en vervolgens onthoudt het minder van dat wat het leert. Dit alles resulteert in een minder goed opgebouwde parate kennis. De kinderen zullen bijvoorbeeld minder woorden in hun geheugen opslaan en dus een kleinere woordenschat hebben. Het begrijpen van gesproken taal zal, voor een deel door de geringe woordenschat, maar voor een ander deel ook de vanwege de tragere en minder adequate verwerking van de aangeboden taal, achterop raken ten opzichte van leeftijdsgenootjes. Dat zal vervolgens ook in de taalproductie naar voren komen (Goorhuis & Schaerlakens, 1994)

Bij kinderen met een verminderde intelligentie maakt men, volgens de DSM-IV (1994) een onderscheid tussen:

- Zeer ernstig verstandelijk gehandicapt: IQ < 20

Algemeen kan men stellen dat diep verstandelijk gehandicapten een ontwikkelingsniveau van zich normaal ontwikkelende kinderen tot drie jaar kunnen bereiken. Wat betreft de spraak- en taalontwikkeling komen deze kinderen vaak niet verder dan geluiden maken. De communicatie met deze kinderen verloopt vaak uitsluitend via gebaren, lichaamstaal en andere non-verbale signalen.

- Ernstig verstandelijk gehandicapt: IQ 20-34

De ernstig verstandelijk gehandicapten zullen meestal geen schoolse vaardigheden verwerven. De spraak- en taalontwikkeling zal vaak minimaal zijn. Deze kinderen functioneren ongeveer tussen drie- en vijfjarig niveau.

- Matig verstandelijk gehandicapt: IQ 35-49

De matig verstandelijk gehandicapte kinderen zullen meestal een school voor Zeer Moeilijk Lerende Kinderen bezoeken. Hun denken blijft meestal concreet, evenals hun taalgebruik. Het ontwikkelingsniveau ligt tussen ongeveer vijf en zeven jaar.

- Licht verstandelijk gehandicapt: IQ 50-70

De licht verstandelijk gehandicapten kunnen een ontwikkelingsniveau bereiken van normale kinderen tussen zeven en tien jaar. Hun taalgebruik blijft concreet. Vaak zal ook hun taalbegrip en taalproductie zwak blijven. De meeste kinderen zullen terechtkomen in het onderwijs voor Moeilijk Lerende Kinderen (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Tussen licht verstandelijk gehandicapt en normaal verstandelijk functioneren ligt nog een tussengebied van borderline intellectueel functioneren (DSM-IV, 1994), waarbij het IQ varieert van 71-84. Deze kinderen noemt men zwakbegaafd: ze functioneren niet op licht verstandelijk gehandicapt niveau, maar zijn ook niet laag normaal begaafd (IQ 85-100) (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

Resing en Blok (2002) delen het IQ als volgt in:

- Zeer begaafd: IQ > 130
- Begaafd: IQ 121-130
- Hoog normaal/ boven gemiddeld: IQ 111-120
- Normaal/ gemiddeld: IQ 90-110
- Laag normaal/ beneden gemiddeld: IQ 80-89
- Debiel: IQ 70-79
- Zwakzinnig: IQ < 70

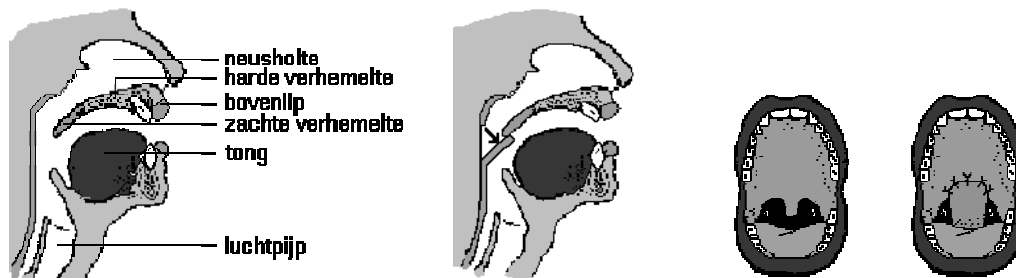
Om de cognitieve ontwikkeling van een kind vast te stellen, worden diverse intelligentietesten gebruikt, die in het verbale deel ook de taalvaardigheid meten. Vaak wordt bij het stellen van de diagnose wel of niet taalgestoord gebruik gemaakt van een discrepantie tussen het verbaal en het non-verbaal (performaal) IQ. Daarbij gaat men dan voorbij aan het probleem dat de instructie van het non-verbale deel van de test, dat de praktische intelligentie meet, ook verbaal gegeven wordt. Zo zal een kind met een taalontwikkelingsstoornis ook op het performale deel lager scoren, omdat het de instructie niet goed kan volgen (Van den Dungen & Verboog, 1991).

Om bij verstandelijk gehandicapten, een kind taalgestoord te kunnen noemen moet er tussen verbale en niet-verbale prestaties op de test toch minstens 15 tot 20 IQ-punten verschil zijn (Goorhuis & Schaerlakens, 1994).

2.3. Velopharyngoplastiek

2.3.1. Inleiding

Bij een velopharyngoplastiek wordt het velum operatief verlengd en wordt de neus-keelholte verkleind door het vormen van een slijmvlies-spierslap uit de achterwand van de keel (figuur 17). Een velopharyngoplastiek wordt ook wel een spraakverbeterende operatie genoemd. Pharyngoplastiek is een overkoepelde term voor elke operatie met betrekking tot de pharynx welke wordt gedaan om de resonantiestoornis, namelijk hypernasaliteit, bij patiënten te verminderen.



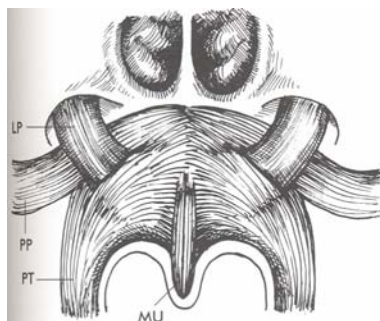
Figuur 17: Velopharyngoplastiek

De algemene term pharyngoplastiek omvat veel soorten plastieken. Daarnaast is er een grote variatie in de manier waarop individuele chirurgen de operaties uitvoeren, waardoor geen enkele plastiek hetzelfde is (Bardach, in: Shprintzen en Bardach, 1995).

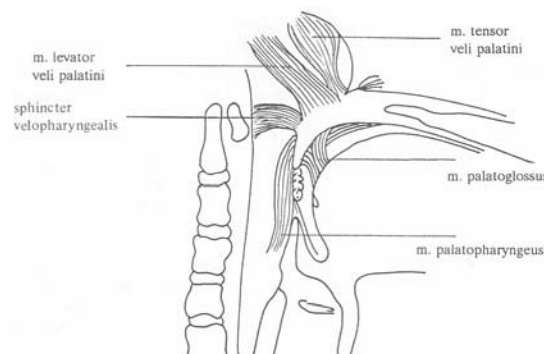
Voordat een beschrijving wordt gegeven van de verschillende soorten velopharyngoplastieken in het WKZ-UMCU, wordt in deze paragraaf allereerst achtergrondinformatie gegeven over de anatomie en fysiologie van het velum. Vervolgens wordt een relatie gelegd tussen de werking van het velopharyngeale mechanisme en de spraak en het 22q11 deletie syndroom. Daarna worden verschillende onderzoeken naar velopharyngeale insufficiëntie (VPI) beschreven, die in het WKZ-UMCU gebruikt worden.

2.3.2. Werking van het velopharyngeale mechanisme

Het velum als beweeglijke structuur bestaat uit vele spieren die van verschillende kanten (van boven, van achter en van opzij) in het velum verlopen. Hierdoor kan het velum in verschillende richtingen bewegen en de nasofarynx van de orofarynx scheiden (Jansonius-Schultheiss e.a., 1991). Bij afsluiting is er sprake van heffing en strekking van het velum en van een beweging van de laterale en achter-pharynxwanden naar binnen toe.



Figuur 18: Achteraanzicht van de velopharyngeale musculatuur



Figuur 19: Zij aanzicht van de velopharyngeale spieren

LP: levator veli palatini
PP: palatopharyngeus

PT: palatopharyngeus
MU: musculus uvula

De volgende spieren zijn betrokken bij de velopharyngeale bewegingen en hebben een belangrijke bijdrage tijdens het spreken:

M. levator veli palatini (figuur 18 en 19)

- De m. levator veli palatini loopt vanaf de basis van de schedel langs het bovenste/nasale vlak van het velum. De spier vormt een slinger onder de m. uvulae en is betrokken bij het optrekken en mogelijk ook bij het achterwaarts verplaatsen van het velum. Er is een sterke relatie tussen bewegingen van de m. levator veli palatini en de productie van orale klanken.

M. palatopharyngeus (figuur 18 en 19)

- De m. palatopharyngeus loopt bijna horizontaal van de postlaterale rand van het velum naar de superieure pharynx. Deze spier zorgt na de m. levator veli palatini voor verdere verlenging van het velum naar achteren.

M. palatoglossus (figuur 19)

- De m. palatoglossi zijn twee dunne spieren die vanaf het velum naar de zij- en rugkanten van de tong lopen. De spieren worden bedekt met mondslijmvlies en vormen gezamenlijk de voorste gehemelteboog. De functie van de m. palatoglossi is het naar beneden trekken van het velum. Dit gebeurt bij de productie van nasale klanken en aan het einde van een woord of zin. Er is sprake van een tegenovergestelde beweging ten opzichte van de m. levator veli palatini. De positie van het velum wordt vastgesteld door de mate van activiteit in zowel de m. palatoglossus als de m. levator veli palatini. Wanneer het velum omhoog wordt bewogen door de m. levator veli palatini en de m. palatoglossus en vervolgens wordt vastgehouden door de m. levator veli palatini, dan kan de m. palatoglossus het achterste gedeelte van de tong omhoog heffen.

M. constrictor pharyngis superioris

- Deze spier loopt vanuit een aantal benige en fibreuze banden en strekt zich uit van de pterygoïd hamulus superior tot de achterwand van de tong. De superior constrictor zorgt voor beweging van de laterale en achter-pharynxwanden.

M. uvulae (figuur 18)

- Deze twee korte spieren liggen in het verlengde van de middenlijn van het velum. De rol van de m. uvulae in relatie tot beweging van het velum en fonatie is onderwerp van discussie. Het lijkt alsof deze spier assisteert bij de sluiting van het velum doordat het samentrekken van deze spier tijdens fonatie ervoor zorgt dat de huig zwelt. Tot nu toe is de bijdrage van de m. uvulae aan de spraak onzeker.

Naast deze spieren zijn nog twee andere spieren betrokken bij de velopharyngeale bewegingen. Deze spieren hebben een minimale bijdrage tijdens het spreken:

M. palatothyroideus (figuur 18)

- Deze spieren lopen vanaf het velum en passeren beide kanten van de m. levator veli palatini. De spieren worden bedekt met keelslijmvlies en vormen gezamenlijk de achterste gehemelteboog. De spieren zijn net als de m. palatoglossus betrokken bij het naar beneden trekken van het velum. Wanneer het velum omhoog wordt bewogen door de m. levator veli palatini, dan kan de m. palatothyroideus bijdragen aan het heffen van de larynx en de pharynx.

M. tensor veli palatini (figuur 19)

- De m. tensor veli palatini loopt vanaf de basis van de schedel langs het kraakbenige gedeelte van de Buis van Eustachius. De spier loopt verticaal. De m. tensor veli palatini wordt ten onrechte geassocieerd met bewegingen van het velum. De spier lijkt betrokken te zijn met de beluchting van het middenoor. Wat betreft de functie van

deze spier in relatie tot beweging van het velum, lijkt deze een rol te spelen bij het opstrekken van het velum (Cassell en Elkadi, in: Sphrintzen en Bardach, 1995).

De belangrijkste functie van de velopharyngeale spieren is de sluiting van de nasopharyngeale ingang door samentrekking van het velopharyngeale weefsel. Het velum wordt hierbij opgetrokken en verlengd en de laterale en achter-pharynxwanden trekken naar binnen.

Velopharyngeale bewegingen kunnen primair worden ingedeeld in twee groepen:

1. Bewegingen van het velum naar de achterwand van de keel.
2. Binnenwaartse bewegingen van de zijwanden van de keel.

Het naar voren bewegen van de achterwand van de keel en het uitstulpen van de nasale oppervlakte van het velum wordt ook gezien bij de velopharyngeale functie. In het kort samengevat: de m. levator veli palatini trekt samen. Hierdoor heft het velum en verlengt het velum naar achteren. Er blijft nog een "gap" bestaan, andere spieren moeten samentrekken om volledige sluiting te krijgen. De m. palatopharyngeus zorgt voor verdere verlenging van het velum naar achteren. De m. constrictor pharyngis superioris zorgt voor beweging van de laterale en achter-pharynxwanden.

2.3.3. Velopharyngeale functie in relatie tot spraak

In eerste instantie kan worden gezegd dat het velum bij een nasale klank geopend is en bij een orale klank gesloten. Röntgenopnamen maken echter duidelijk dat het velum bij orale klanken lang niet altijd stevig dicht gedrukt wordt. Bij open klinkers als de /aa/ blijft het velum open; van complete sluiting is alleen sprake bij explosieven.

De rangorde van velumstanden bij diverse soorten spraakklanken ziet er als volgt uit:

Maximaal geopend velum	1. nasalen
	2. open (lage) klinkers
	3. gesloten (hoge) klinkers
	4. approximanten (/l/, /r/, /w/, /j/)
	5. stemhebbende fricatieven
	6. stemloze fricatieven
	7. stemhebbende explosieven
Maximaal gesloten velum	8. stemloze explosieven

De relatieve hoge tongstand bij hoge klinkers (bijvoorbeeld bij /ie/ en /uu/) zorgt ervoor dat de toegang tot de orale poort wordt verkleind. Dit brengt het risico met zich mee dat er toch lucht naar de neusholte ontsnapt.

De stevige velumsluiting bij de stemloze medeklinkers wordt onder andere gerealiseerd doordat de druk in de mondkeelholte bij een open glottis hoger is, zodat het velum wordt dicht geduwd.

Hypernasaliteit is de term die gebruikt wordt voor een teveel aan nasale resonans tijdens de productie van klinkers. Hypernasaliteit kan optreden als een gevolg van velopharyngeale insufficiëntie. Wanneer er sprake is van een ernstige hypernasaliteit is de nasale resonans niet alleen hoorbaar op de klinkers, maar ook tijdens de productie van de approximanten, namelijk de /w/, /j/, /l/ en /r/. Hypernasaliteit beïnvloedt de spraak negatief (Rietveld en Van Heuven, 2001, in: Burger, 2005).

Voor de sluiting van het velum is timing en coördinatie vereist. Afhankelijk van de gestelde eisen aan het mechanisme kan er een meer of minder falende velopharyngeale functie zijn. Hogere eisen worden aan het mechanisme gesteld wanneer een gesproken uiting langer en complexer is (Rietveld en Van Heuven, 2001, in: Burger, 2005).

2.3.4. Velopharyngeale functie in relatie tot het 22q11 deletie syndroom

Velopharyngeale insufficiëntie (VPI) speelt een grote rol in de hypernasaliteit die kenmerkend is voor een kind met het 22q11 deletie syndroom. Bij insufficiëntie van het velopharyngeale afsluitingsmechanisme kunnen de volgende oorzaken, vaak in combinatie met elkaar, een rol spelen:

- Een spleet in het secundaire palatum.
- Een submucieuze gehemeltepleet.
- Een te kort palatum, waardoor de afstand tot de achterkeelwand niet overbrugd kan worden.
- Een onvoldoende beweeglijk velum, doordat de velumspiers niet of onvoldoende werken.
- Een onvoldoende beweeglijkheid van de pharynxwanden, door hypotonie van de laterale pharynxwanden.
- Ten gevolge van platybasia (deformatie van de schedelbasis door verdikking en afplatting van bot (Coelho, 2000)) is het temporo-mandibulair gewricht in de aanleg naar posterior verplaatst. Hierdoor ontstaat retrognathie (gelaatsvorm waarbij de kaken achter het frontvlak van het voorhoofd liggen, Coelho, 2000)). Door de vorm van de schedelbasis is de pharyngeale holte groter dan normaal, en ook de afstand tussen de beide laterale pharynxwanden en de afstand tot het velum is groter.
- De grootte van het adenoïd vormt het eerste contactpunt met de achterkeelwand voor het velum bij velumheffing. Bij de meeste kleine kinderen is het adenoïd aan de grote kant. Bij kinderen met een palatoschisis en een veluminsufficiëntie, kan de hyperplasie (bovenmatige groei) van het adenoïd van groot belang zijn voor een adequate velopharyngeale afsluiting. Kinderen met het 22q11 deletie syndroom hebben in verhouding minder adenoïdweefsel dan kinderen met een niet-syndromale schisis. Soms is het adenoïd zelfs afwezig (De Bruijne, 1993).

2.3.5. Onderzoek naar velopharyngeale insufficiëntie

Subjectief onderzoek:

- Op het gehoor

De beoordeling van de luisteraar is de eerste vaststelling van normale of abnormale nasaliteit. Het besluit tot verdere behandeling is voor een deel afhankelijk van het oordeel van de nasaliteit op basis van het gehoor (Sphrintzen, in Sphrintzen en Bardach, 1995).

- Inspectie mondkeelholte, lengte en mobiliteit gehemelte, motoriek laterale en achter pharynxwanden, occlusie, tonsilgrootte

- Spiegelproef

De aan- of afwezigheid van neusluchtverlies wordt gescoord tijdens een spiegelproef. Met de spiegelproef wordt de aanwezigheid van de ontsnappende neuslucht vastgesteld: De spiegel beslaat of de spiegel beslaat niet. Dit gebeurt zowel bij het rechter als bij het linker neusgat (Meijer, 2003).

Objectief onderzoek:

- Akoestische nasometrie

Met behulp van microfoons wordt tijdens het zeggen van woorden en zinnen het luchtverlies via de neus gemeten. Dit wordt met behulp van de computer grafisch weergegeven.

Er is aangetoond dat akoestische nasometrie een betrouwbaar instrument is voor het diagnosticeren van hypernasaliteit. De waarde die wordt gemeten wordt nasalance genoemd. Deze nasalance-waarde staat voor de verhouding tussen de nasale en de totale (oraal+nasaal) spraak.

De verkregen waarden worden beoordeeld aan de hand van vastliggende normgegevens, namelijk een gemiddelde, de standaarddeviatie en de normale range van een normale populatie.

Er wordt bij de akoestische nasometrie gebruikt gemaakt van verschillende teksten:

- * denasale tekst, waarbij geen nasale klanken voorkomen
- * nasale tekst, waarbij relatief veel nasale klanken voorkomen. Het percentage nasalen is 54,9% (Weyer, 1991).
- * normale tekst, waarbij de verdeling tussen nasale klanken en andere klanken overeenkomt met de dagelijkse spreektaal. Het percentage nasalen is 11,63% (Weyer, 1991).

	Gem. normale tekst	Standaardafwijking	Gem. denasale tekst	Standaardafwijking	Gem. nasale tekst	Standaardafwijking
Nasaliteitspercentage	31,95	5,24	11,75	4,23	52,33	7,13

Figuur 20: Overzicht gemiddelde nasaliteitspercentages en gemiddelde standaardafwijkingen per tekst

Uit een variantieanalyse blijkt dat de resultaten van de volwassenen en die van de kinderen niet significant van elkaar verschillen. Een extra variantieanalyse waarbij mannen, vrouwen, jongens en meisjes als aparte groepen werden beschouwd, leverde ook geen significante verschillen tussen de groepen op.

Gemiddelde nasaliteitspercentages die minder dan twee maal de standaardafwijking afwijken van het normgemiddelde worden als normaal beschouwd. (Weyer, 1991). Wanneer er na een velopharyngoplastiek een verschil ontstaat van meer dan twee standaardafwijkingen tussen het nasaliteitspercentage voor de operatie en het nasaliteitspercentage na de operatie heeft de patiënt baat bij de velopharyngoplastiek (Hopman e.a., 2000).

In het WKZ wordt gebruik gemaakt van de Nasalance Asquisition System (de NasalView System, aangepast voor het Nederlands) om nasaliteitspercentages te bepalen. Dejonckere e.a. (2004) beschrijven de gemiddelde nasaliteitspercentages en gemiddelde standaardafwijkingen bij deze nasometer (figuur 21).

	Gem. normale tekst	Standaardafwijking	Gem. denasale tekst	Standaardafwijking
Nasaliteitspercentage	35,00	3,2	28,1	3,3

Figuur 21: Overzicht gemiddelde nasaliteitspercentages en gemiddelde standaardafwijkingen per tekst bij de NasalView System

- Nasoendoscopie

Dit onderzoek houdt in dat via een flexibele scoop door de neus naar het gehemelte en de neus-keelholte wordt gekeken. Op deze wijze kan gezien worden hoe de keel er van binnen uitziet en kan beoordeeld worden hoe het velum functioneert. Een directe observatie van de bewegingen en de structuur van het velopharyngeale systeem is essentieel voor het succesvol verhelpen van VPI. Bij VPI is een duidelijke gap te zien of bubbels van slijm, die door een kleine opening komen (Sprintzen, in : Sphrintzen en Bardach, 1995).

- Videofluoroscopie

Een radiografische weergave van de beweging in het aanzetstuk tijdens slikken en spreken.

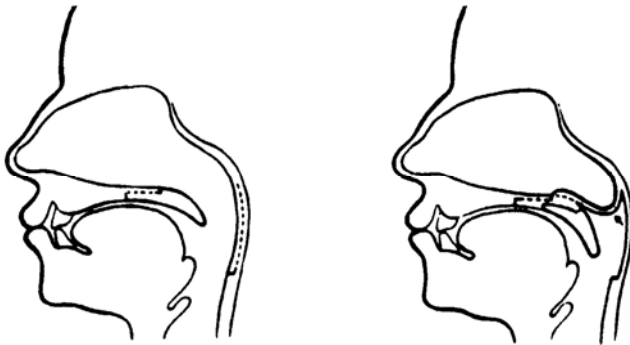
2.3.6. Chirurgische benadering van velopharyngeale insufficiëntie

In het WKZ-UMCU worden twee chirurgische benaderingen toegepast: de gemodificeerde velopharyngoplastiek volgens Honig en de velopharyngoplastiek volgens Orticochea. Bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom wordt primair altijd de gemodificeerde velopharyngoplastiek volgens Honig uitgevoerd. Wanneer deze niet het gewenste effect op

de spraak heeft, wordt na verloop van tijd nogmaals een velopharyngoplastiek uitgevoerd ditmaal volgens Orticochea.

De gemodificeerde velopharyngoplastiek volgens Honig

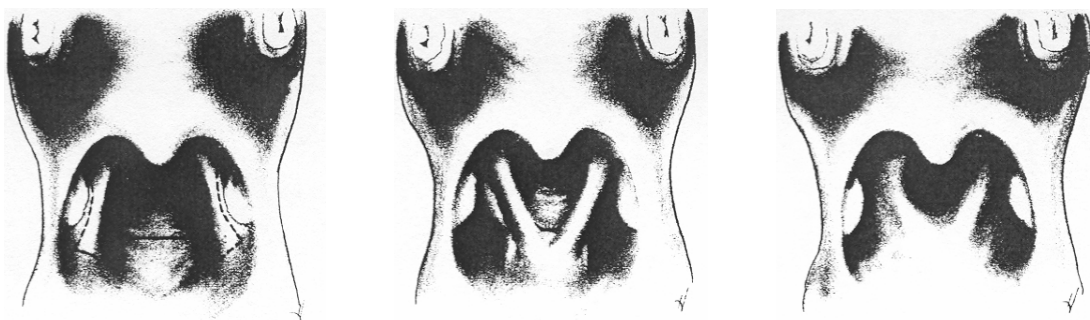
- Bij deze operatie wordt het velum naar achteren verlengd (push back). Het velum wordt daarvoor deels losgesneden van het harde gehemelte. Op deze manier komt de m. levator veli palatini in een betere positie te liggen. Tevens wordt het velum in verbinding gebracht met een reepje slijmvlies van de achterwand van de keel. Dit weefselbruggetje komt alleen in het midden te zitten, zodat aan weerszijde ruimte overblijft voor de neusademhaling. Deze “poortjes” aan de zijkant kunnen bij het spreken, door het aanspannen van de velopharyngeale spieren worden gesloten (figuur 22).



Figuur 22: De gemodificeerde velopharyngoplastiek volgens Honig

De velopharyngoplastiek volgens Orticochea

- Bij deze operatie probeert men door middel van een operatie de kringspierfunctie van de keelholte te verbeteren en op deze manier het lekken van lucht te verminderen. Er worden bilateraal op de hoogte van de keelamandelen twee flappen gecreëerd. Deze worden enerzijds vastgehecht aan de achter-pharynxwand, anderzijds worden ze aan elkaar vastgehecht. De flappen bestaan uit de m. palatopharyngeus. Wanneer alles genezen is, is de opening tussen mond- en neusholte kleiner geworden (figuur 23).



Figuur 23: De velopharyngoplastiek volgens Orticochea

Hoofdstuk 3 Onderzoeksmethode en verwachtingen

In dit hoofdstuk worden de onderzoeksmethode en de verwachtingen beschreven. Allereerst worden de onderzoeksgroep en de onderzoeksprocedure beschreven. Vervolgens wordt beschreven hoe de gegevens zijn verwerkt. Tot slot worden vijf verwachtingen ten aanzien van de taalontwikkeling (onderzoek B1) beschreven en zeven verwachtingen ten aanzien van de velopharyngoplastiek (onderzoek B2).

3.1. Inleiding

Binnen het Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ-UMCU) heeft de divisie Medische Psychologie een lijst opgesteld met patiënten met het 22q11 deletie syndroom ten behoeve van "Het Utrechts Landelijk Psychologisch en Psychiatrisch onderzoek van kinderen met het 22q11deletie syndroom". Alle kinderen van deze lijst zijn, met behulp van de FISH techniek, gediagnosticeerd met het 22q11 deletie syndroom en de ouders van de kinderen hebben toestemming gegeven voor deelname aan het onderzoek. 63 van deze kinderen zijn gezien door een logopedist van het schisisteam in het WKZ-UMCU.

Martens en Van Zanten (2006) hebben in hun onderzoek (onderzoek A) de statussen van deze 63 kinderen bestudeerd. Zeven van de 63 statussen bleken niet beschikbaar. Eén kind staat wel in de patiëntenlijst, maar blijkt achteraf gezien niet deel te nemen aan het onderzoek. Uiteindelijk bestaat de onderzoeksgroep van onderzoek A uit 55 kinderen.

De statusgegevens van deze kinderen zijn door Martens en Van Zanten (2006) geordend in een database. De gegevens uit deze database vormen het uitgangspunt van ons onderzoek (onderzoek B). Onderzoek B bestaat uit twee delen. Het eerste deel beschrijft de receptieve en productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom tot 12 jaar (onderzoek B1). Het tweede deel beschrijft het effect van een velopharyngoplastiek op de mate van hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom (onderzoek B2).

Onderzoek B richt zich op de volgende onderzoeksvragen:

Taalontwikkeling

1. Hoe verloopt de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Wat is er op grond van de resultaten van onderzoek te zeggen over de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen een verminderd gehoor en de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - c. Is er een relatie tussen een verminderde intelligentie en de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
2. Hoe verloopt de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Wat is er op grond van de resultaten van onderzoek te zeggen over de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen een verminderd gehoor en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - c. Is er een relatie tussen een verminderde intelligentie en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?

Velopharyngoplastiek

3. Wat is het effect van een velopharyngoplastiek op de spraak bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Treedt er verbetering van de spraak op, wat betreft de mate van hypernasaliteit, na een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?

b. Is er een relatie tussen geslacht, leeftijd ten tijde van operatie, soort gehemelteafwijking, soort plastiek, complicaties, plastische chirurg, aanwezigheid hypotonie en aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie en het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?

3.2. Onderzoeksgroep

3.2.1. Taalontwikkeling

De kinderen uit de onderzoeksgroep betreffende de taalontwikkeling zijn geselecteerd uit de 55 kinderen van onderzoek A op basis van de volgende criteria:

- De kinderen zijn minimaal twee keer¹ onderzocht met behulp van een genormeerde receptieve en/of productieve taaltest (Reynell Test voor Taalbegrip en/of Schlichting Test voor Taalproductie en/of Taaltest voor Kinderen).
- De testcores zijn bekend in het WKZ-UMCU.

Uiteindelijk bestaat de onderzoeksgroep van onderzoek B1 uit 20 kinderen, waarvan 7 jongens en 13 meisjes. Ten tijde van het onderzoek was het jongste kind 6;9 jaar en het oudste kind 18;9 jaar. Uitsluitend de taalgegevens tot 12 jaar worden meegenomen in het onderzoek.

3.2.2. Velopharyngoplastiek

De kinderen uit de onderzoeksgroep betreffende velopharyngoplastiek zijn geselecteerd uit de 55 kinderen van onderzoek A op basis van de volgende criteria:

- De kinderen hebben een velopharyngoplastiek.
- Gegevens over geslacht, leeftijd ten tijde van operatie, gehemelteafwijking, plastische chirurg, aanwezigheid hypotonie, complicaties en aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie zijn bekend.
- Preoperatieve en postoperatieve nasalancewaarden, verkregen uit akoestische nasometrie, zijn bekend in het WKZ-UMCU.

Uiteindelijk bestaat de onderzoeksgroep van onderzoek B2 uit 8 kinderen, waarvan 4 jongens en 4 meisjes. Ten tijde van dit onderzoek was het jongste kind 7;0 jaar en het oudste kind 16;1. De gemiddelde leeftijd ten tijde van de plastiek was 5;7 jaar

3.3. Onderzoeksprocedure

3.3.1. Taalontwikkeling

Onderzoek B1 is begonnen met het selecteren van kinderen waarvan taalgegevens bekend zijn. Deze kinderen zijn geselecteerd uit de 55 kinderen van onderzoek A. De taalgegevens zijn in een schema verwerkt. Vervolgens zijn ook de gegevens betreffende het gehoor en het cognitief vermogen in schema gezet.

Om de taalgegevens aan te vullen, is in overleg met het WKZ-UMCU, een brief opgesteld, waarin aan ouders van kinderen uit de onderzoeksgroep wordt verzocht zoveel mogelijk gegevens met betrekking tot de taal te verstrekken (bijlage 2).

De reacties op deze brief bestonden veelal uit naam en adresgegevens van de behandelend logopedisten en schriftelijke toestemming om verdere gegevens met betrekking tot de logopedische behandeling bij hen op te vragen. Gezien dit feit is er een tweede brief opgesteld, gericht aan de behandelend logopedisten van kinderen uit de onderzoeksgroep, met het verzoek om zoveel mogelijk gegevens met betrekking tot de taal te verstrekken (bijlage 3).

¹ Voor het in kaart brengen van een ontwikkeling moeten er minimaal twee receptieve en/of twee productieve testcores bekend zijn.

Aangezien alle kinderen uit de onderzoeksgroep ook bekend zijn bij de divisie Medisch Psychologie in het WKZ-UMCU, is er op deze afdeling ook statusonderzoek verricht om de taalgegevens zo compleet mogelijk te maken.

De kinderen die voldoen aan de eerder opgestelde criteria (§ 3.2.1.) maken uiteindelijk deel uit van de onderzoeksgroep van onderzoek B1. Alleen de scores afkomstig uit de Reynell Test voor Taalbegrip, de Schlichting Test voor Taalproductie en de Taaltest voor Kinderen (TvK) zijn gebruikt om de receptieve en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in kaart te brengen. Om de taalontwikkeling tot 12 jaar weer te geven zijn alle scores omgerekend naar (per)centielscores en leeftijdsequivalenten.

3.3.2. Velopharyngoplastiek

Onderzoek B2 is begonnen met het selecteren van kinderen die een velopharyngoplastiek hebben. Ook deze kinderen zijn geselecteerd uit de 55 kinderen van onderzoek A. Gegevens met betrekking tot de velopharyngoplastiek (geslacht, leeftijd ten tijde van operatie, soort gehemelteafwijking, soort plastiek, complicaties, plastische chirurg, aanwezigheid hypotonie en aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie) zijn in een schema verwerkt.

Om deze gegevens aan te vullen zijn brieven en operatieverslagen, beschikbaar in ZIS (computersysteem in WKZ-UMCU), bestudeerd. De kinderen die voldoen aan de eerder opgestelde criteria (§ 3.2.2.) maken uiteindelijk deel uit van de onderzoeksgroep van onderzoek B2.

3.4. De verwerking van de gegevens

Hieronder staat beschreven hoe de gegevens zijn verwerkt en hoe de resultaten tot stand zijn gekomen.

3.4.1. Taalontwikkeling

Om de productieve en/of receptieve taalontwikkeling tot 12 jaar weer te geven, wordt gebruik gemaakt van de volgende testen/subtesten:

Receptieve taalontwikkeling

- Reynell Test voor Taalbegrip

Productieve taalontwikkeling

- Schlichting Test voor Taalproductie
 - Woordontwikkeling (WO)
 - Zinsontwikkeling (ZO)
- Taaltests voor Kinderen
 - Woordenschatproductietest (WS-P)
 - Zinsbouwproductietest (ZB-P)

Er is besloten om de receptieve taalontwikkeling, enkel met behulp van de Reynell Test voor Taalbegrip in kaart te brengen. De Reynell Test voor Taalbegrip meet zowel woordbegrip als zinsbegrip. In de Taaltests voor Kinderen worden woordbegrip en zinsbegrip gescheiden in twee subtests. Een geschikte opvolger van de Reynell Test voor Taalbegrip is hierdoor niet mogelijk.

Nadat de scores, afkomstig uit bovengenoemde taaltesten, zijn omgerekend naar (per)centielscores en leeftijdsequivalenten, wordt per kind de productieve en/of receptieve taalontwikkeling in een grafiek afgebeeld. Deze gegevens worden vergeleken met de taalontwikkeling bij kinderen zonder het syndroom die zich normaal ontwikkelen. Een gemiddelde (normale) score wordt behaald wanneer er sprake is van een (per)centielscore tussen 15 en 85.

De overige (per)centielscores worden als volgt geïnterpreteerd:

- een (per)centielscore van 5 of lager is een lage score
- een (per)centielscore tussen 6 en 15 is een ondergemiddelde score
- een (per) centielscore tussen 86 en 95 is een bovengemiddelde score
- een (per) centielscore hoger dan 95 is een hoge score

Tevens wordt per kind gekeken naar de relatie tussen een afwijkende/ vertraagde taalontwikkeling en een eventueel verminderd gehoor en/of een verminderde intelligentie.

3.4.2. Velopharyngoplastiek

Om de mate van hypernasaliteit voor en na de operatie te bepalen, wordt gebruik gemaakt van de volgende waarden:

Akoestische nasometrie

- Nasalancewaarden voor de operatie
 - normale tekst (gemiddelde nasalancewaarden is 35,00 met een standaardafwijking van 3,2) § 2.3.5.
- Nasalancewaarden na de operatie
 - normale tekst (gemiddelde nasalancewaarden is 35,00 met een standaardafwijking van 3,2) § 2.3.5.

Er is besloten om alleen de nasalancewaarden van de normale tekst in kaart te brengen, omdat deze tekst het meest overeenkomt met spontaan taalgebruik.

Per kind wordt gekeken naar de vermindering van de hypernasaliteit. Deze wordt bepaald door de mate van hypernasaliteit voor de operatie te vergelijken met de mate van hypernasaliteit na de operatie. Wanneer er na een velopharyngoplastiek een verschil ontstaat van meer dan 2 standaardafwijkingen (6,4%) tussen de nasalancewaarden voor de operatie en de nasalancewaarden na de operatie heeft het kind baat bij de velopharyngoplastiek. Wanneer er sprake is van geen of een minimale verbetering zal worden gekeken welke van de variabelen (geslacht, leeftijd ten tijde van operatie, gehemelteafwijking, soort plastiek, plastische chirurg, aanwezigheid hypotonie, aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie, complicaties tijdens en na de operatie) invloed heeft op dit resultaat.

Uiteindelijk wordt de variabele “soort plastiek” niet meegenomen in het onderzoek, omdat bij alle kinderen uit de onderzoeksgroep in eerste instantie een gemodificeerde velopharyngoplastiek volgens Honig is uitgevoerd. Daarna volgt bij één kind een velopharyngoplastiek volgens Orticochea. Het vergelijken van het effect van verschillende soorten velopharyngoplastieken op de hypernasaliteit is hierdoor niet mogelijk. Tevens wordt de variabele “complicaties tijdens en/of na de operatie” niet meegenomen in het onderzoek, omdat er slechts bij 1 kind complicaties zijn vastgesteld. Bij de overige kinderen is het niet duidelijk of er al dan niet sprake is geweest van complicaties. De invloed van complicaties tijdens en/of na de operatie is hierdoor niet te bepalen.

3.5. Verwachtingen

Ten aanzien van de taalontwikkeling en het effect van de velopharyngoplastiek zijn een aantal verwachtingen opgesteld.

De verwachtingen worden gebruikt om de uiteindelijke resultaten van onderzoek B te bespreken. In hoofdstuk 4 wordt gekeken of de resultaten overeenstemmen met de hieronder opgestelde verwachtingen.

3.5.1. Taalontwikkeling

I. De productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom vangt later aan dan de productieve taalontwikkeling bij kinderen zonder syndroom die zich normaal ontwikkelen.

Kinderen die zich normaal ontwikkelen zeggen hun eerste woorden op een leeftijd van 8 maanden tot 18 maanden (Gillis & Schaerlaekens, 2000). Uit diverse onderzoeken blijkt dat de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom later aanvangt. Scherer e.a. (1999) zeggen in hun onderzoek dat het begin van de taalontwikkeling vertraagd is en dat de meeste kinderen nog nonverbaal zijn op een leeftijd van twee jaar. D'Antonio e.a. (2001) geven aan dat 62,5% van de kinderen uit hun onderzoeksgroep nonverbaal communiceert op een leeftijd van twee jaar. Solot e.a. (2000) beschrijven dat op een leeftijd van twee jaar 69% van de kinderen uit hun onderzoeksgroep nog niet sprak of een paar woorden of gebaren gebruikte. Bij sommige kinderen was er op een leeftijd van 2;6 tot 3 jaar nog steeds sprake van beperkte productieve taalmogelijkheden. In 2001 beschrijven Solot e.a. dat 90% van de tweejarigen en 80% van de driejarigen nog niet spraken, of enkel in losse woorden spraken. 30% van de vierjarigen was nog steeds nonverbaal of sprak nog niet in zinnen.

II. De productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom is ernstiger vertraagd dan de receptieve taalontwikkeling.

Golding-Kushner e.a. (1985) geven aan dat er sprake is van vertragingen wat betreft het taalbegrip, het gebruik van woorden en het gebruik van zinnen. De productieve taal is meer vertraagd dan de receptieve taal. Verder blijkt uit dit onderzoek dat de pragmatische vaardigheden in alle onderzochte leeftijdsgroepen de meeste problemen opleveren. Volgens Scherer e.a. (1999) bestaat er een discrepantie tussen de receptieve en de productieve taalontwikkeling. De productieve taalontwikkeling is meer vertraagd dan op grond van de algehele ontwikkeling en de receptieve taalontwikkeling wordt verwacht.

In tegenstelling tot bovenstaande auteurs tonen Glaser e.a. (2002) aan dat bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom de receptieve taalvaardigheden significant lager zijn dan de productieve taalvaardigheden. De auteurs geven hiervoor de verklaring dat hun onderzoeksgroep uit relatief oude kinderen bestaat in vergelijking met de onderzoeksgroepen van Golding-Kushner e.a. (1985) en Scherer e.a. (1999). De test, die gebruikt wordt in het onderzoek van Glaser e.a. (2002), doet een beroep op het abstract redeneren, dit in tegenstelling tot de testen die gebruikt zijn bij de onderzoeken van Golding-Kushner e.a. (1985) en Scherer e.a. (1999). Mogelijk is het abstract redeneren bij oudere kinderen met het 22q11 deletie syndroom onvoldoende ontwikkeld om de test, gebruikt door Glaser e.a. (2002), goed te kunnen uitvoeren en verklaart dit mede het verschil in bevindingen tussen bovenstaande auteurs.

De testen die in dit onderzoek gebruikt worden, tonen meer overeenkomsten met de testen die Golding-Kushner e.a. (1985) en Scherer e.a. (1999) gebruiken, dan met de test die Glaser e.a. (2002) gebruiken. Tevens bestaat de onderzoeksgroep van dit onderzoek gemiddeld uit jongere kinderen dan de onderzoeksgroep van Glaser e.a. (2002). Op grond hiervan is verwachting II opgesteld.

III. Het gehoor heeft invloed op het verloop van de taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Gehoorstoorningen die op jonge leeftijd optreden, leiden tot problemen met de taalverwerving (Van den Dungen & Verboog, 1991).

Een gehoorverlies tussen 35 en 50 dB in het frequentiegebied van 500 tot 4000 Hz kan een vertraagde spraak- en taalontwikkeling als gevolg hebben.

Een gehoorverlies van 15 tot 25 dB kan ook van invloed zijn op het taalverwervingsproces wanneer het voorkomt in combinatie met andere ongunstige factoren (Goorhuis & Schaerlaekens, 1994).

Kinderen met het 22q11 deletie syndroom hebben vaak ook gehoorproblemen. Bij 33-88% kan geleidingsslechthorendheid worden geconstateerd. 4 % van de kinderen heeft een perceptief gehoorverlies (Beemer & Heineman-de Boer, 2001). Solot e.a. (2000) beschrijven dat 39% van de kinderen uit hun onderzoeksgroep een gehoorverlies had. 95% van deze kinderen had een geleidingsverlies tussen de 25 en 35 dB.

IV. De intelligentie heeft invloed op het verloop van de taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Wanneer een kind een verminderde intelligentie heeft, zal de taalontwikkeling, als een onderdeel van een totaal tragere ontwikkeling, trager verlopen en vaak niet optimaal tot stand komen. Meestal verloopt de taalontwikkeling in grote lijnen op dezelfde wijze als bij andere kinderen. Er is slechts een vertraging in tempo (Goorhuis & Schaerlakens, 1994). Ruim de helft van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft een borderline (IQ tussen 70 en 80) tot normaal IQ. Ongeveer 45% heeft een IQ lager dan 70, waarvan de meerderheid een lichte verstandelijke handicap heeft (Schrander-Stumpel e.a., 2001).

V. De taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom is ernstiger gestoord dan op grond van IQ-scores wordt verwacht.

Solot e.a. (2001) beschrijven dat 26% van de kinderen uit hun onderzoeksgroep 10 of meer punten lager scoort op de taaltest dan op de intelligentietest. Gerdes e.a. (2001), Solot e.a. (2000), Scherer (1999) en Murphy (2005) geven allen aan dat zowel de receptieve als de productieve taalvaardigheden lager uitvallen dan op grond van cognitie mag worden verwacht.

3.5.2. Velopharyngoplastiek

I. Alle kinderen met het 22q11 deletie syndroom hebben maximaal een jaar postoperatief een verminderde mate van hypernasaliteit vergeleken met preoperatief.

Diverse studies tonen aan dat het resultaat van de operatie bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom, waarbij sprake is van velopharyngeale dysfunctie, minder is in vergelijking met kinderen met gehemelteafwijkingen zonder een syndroom (Kirschner, in: Murphy & Scambler, 2005).

Haapanen (1992) beschrijft de mate van hypernasaliteit preoperatief en postoperatief (gemiddeld na vier maanden) bij een gemodificeerde velopharyngoplastiek volgens Honig bij kinderen zonder syndroom met VPI en/of andere risicofactoren (gehoorproblemen, verminderde intelligentie, neurologische of neuromotorische stoornissen). De gemiddelde nasalancewaarde voor de operatie was 42%. Na de operatie was de hypernasaliteit verminderd tot een nasalancewaarde van 20%.

James e.a. (1996) onderzoeken het effect van de velopharyngoplastiek volgens Orticochea bij 54 patiënten met VPI. De mate van hypernasaliteit werd een jaar voor en een jaar na de operatie beoordeeld. 91% van de patiënten vertoont een vermindering van de hypernasaliteit na de operatie. Bij 9% van de patiënten was er geen verbetering hoorbaar.

Uit mondelinge communicatie met de logopediste in het WKZ blijkt dat vermindering van hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom niet meteen na de operatie optreedt, maar vaak pas na één tot twee jaar hoorbaar is.

II. De soort gehemelteafwijking heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Volgens Grunwell en Sell (in: Watson e.a., 2002) is het type schisis een significante oorzakelijke factor voor aanhoudende spraakproblemen. Er wordt beschreven dat de spraakresultaten bij kinderen die alleen een gespleten gehemelte hebben minder gunstig zijn dan de spraakresultaten bij kinderen die een complete lip-, kaak- en gehemeltespalt hebben.

Golding-Kushner (in: Murphy en Scambler, 2005) noemt pharyngeale hypotonie als mogelijke oorzaak van VPI bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom. De beweging van de laterale pharynxwanden bij het 22q11 deletie syndroom lijkt onvoldoende en hypotoon, en was afwezig bij de helft van de onderzoeksgroep.

III. De plastische chirurg heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.
Sphrintzen en Sidoti (in: Sphrintzen en Bardach, 1995) beschrijven dat er sprake is van variatie tussen de verschillende plastische chirurgen, betreffende de uitvoer van de velopharyngoplastiek; geen enkele velopharyngoplastiek is exact hetzelfde. Het is mogelijk dat de ene plastische chirurg meer te maken heeft met complicaties tijdens of na een operatie dan een andere plastische chirurg; ook wanneer beide dezelfde soort velopharyngoplastiek uitvoeren.

IV. De aanwezigheid van compensatoire articulaties vóór de operatie heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

De aanwezigheid van compensatoire articulaties kan op twee manieren de hypernasaliteit beïnvloeden. Wanneer een kind klanken op glottaal niveau produceert, kan de geproduceerde klank niet meer beïnvloed worden door luchtverlies door de neus, doordat er op glottaal niveau een afsluiting wordt gemaakt. Het gevolg hiervan is een minder hoorbare hypernasaliteit, terwijl er wel sprake is van VPI. Dit kan leiden tot een beoordelingsfout van de logopedist met betrekking tot de mate van aanwezigheid van hypernasaliteit (Witzel, in: Sphrintzen en Bardach, 1995).

Wanneer er sprake is van compensatoire articulaties hoeft het velum maar weinig te bewegen. De spierfunctie wordt tijdens het spreken niet getraind. Het gevolg hiervan is dat de mate van hypernasaliteit toeneemt. De functie van het velum wordt niet versterkt na een velopharyngoplastiek. Hierdoor kan het zijn dat, wanneer er compensatoire articulaties aanwezig zijn, de velopharyngoplastiek niet direct de gewenste vermindering van hypernasaliteit laat zien (Witzel, in: Sphrintzen en Bardach, 1995).

V. Het geslacht heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Sie e.a. (2001) beschrijven dat patiënten van het mannelijke geslacht significant betere resultaten laten zien wat betreft de vermindering van de hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek in vergelijking met patiënten van het vrouwelijke geslacht. McKerns en Bzoch (in: Sie e.a. 2001) geven aan dat de werking van het velopharyngeale mechanisme verschilt tussen mannen en vrouwen.

VI. De leeftijd van het kind met het 22q11 deletie syndroom heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit.

In hoofdstuk 8: Pharyngoplasty (auteur en jaar van uitgave onbekend) wordt beschreven dat hoe eerder de velopharyngoplastiek wordt uitgevoerd des te beter het resultaat zal zijn op het gebied van de spraak. Mogelijk is het spraakproductiemechanisme op jongere leeftijd beter in staat om zich aan te passen aan de veranderingen, die optreden na een velopharyngoplastiek. Aan de andere kant is het voor logopedisten vaak lastig om bij jonge kinderen te beoordelen of er sprake is van een velopharyngeale dysfunctie. Bardach (in: Sphrintzen en Bardach, 1995) beschrijft dat een velopharyngoplastiek niet uitgevoerd moet worden bij kinderen jonger dan 4½ jaar. Hiervoor worden de volgende redenen gegeven: taalontwikkeling, spraakontwikkeling en onderzoek naar VPI. Goorhuis-Brouwer e.a. (1990) melden dat men de neiging heeft om de velopharyngoplastiek op steeds jongere leeftijd uit te voeren.

VII. De aanwezigheid van hypotonie in het hele lichaam heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

De website www.vcfs.nl beschrijft dat de meeste kinderen met het 22q11 deletie syndroom zich op het gebied van de motoriek langzamer ontwikkelen dan hun leeftijdsgenootjes. Een kind met het 22q11 deletie syndroom zal doorgaans de eerste motorische mijlpalen (kruipen, staan, lopen) net iets later bereiken dan gemiddeld. Voor een deel hangt de langzamere motorische ontwikkeling samen met een verlaagde spierspanning (hypotonie), die bij ongeveer tweederde van de kinderen aanwezig is. Deze verlaagde spierspanning komt ook tot uiting bij de spieren van het velopharyngeale mechanisme.

Velopharyngeale insufficiëntie wordt onder andere veroorzaakt door hypotonie van de velumspieren en hypotonie van de laterale pharynxwanden. Hierdoor bewegen het velum en de pharynxwanden onvoldoende en wordt de keelholte niet of onvoldoende van de neusholte gescheiden (DeBruyne, 1993). Na een velopharyngoplastiek zijn de voorwaarden voor het maken van een afsluiting, anatomisch gezien verbeterd. Echter, voor voldoende afsluiting is gecoördineerde heffing en strekking van het velum en beweging van de laterale en achter-pharynxwanden naar binnen toe noodzakelijk, wat veelal problemen oplevert bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom. Door de verlaagde spierspanning zijn deze kinderen onvoldoende in staat om het velopharyngeale mechanisme op een juiste verfijnde manier te gebruiken en kan hypernasaliteit, ook na een velopharyngoplastiek, hoorbaar blijven.

Hoofdstuk 4 Resultaten

In dit hoofdstuk worden de resultaten van het onderzoek beschreven.

Er wordt gekeken of de resultaten overeenstemmen met de verwachtingen zoals beschreven in § 3.5.

4.1. Inleiding

Taalontwikkeling

In § 4.2. worden, naar aanleiding van de eerder opgestelde verwachtingen (§ 3.5.1.), de resultaten ten aanzien van de taalontwikkeling besproken. Indien de resultaten niet overeenkomen met de verwachting, wordt er gezocht naar mogelijke verklaringen.

Bij verwachting I, II en V worden de resultaten in de vorm van een beschrijving weergegeven. Bij verwachting III en IV wordt gebruik gemaakt van de Pearson Correlatie om de eventuele relatie tussen intelligentie, gehoor en taalontwikkeling vast te stellen (figuur 24).

R-waarde	Interpretatie kracht verband
< 0,3	Zeër zwak
0,3-0,5	Zwak
0,5-0,7	Matig
0,7-0,85	Sterk
0,85-0,95	Zeër sterk
> 0,95	Uitzonderlijk sterk

Figuur 24: Interpretatie Pearson Correlatie (r-waarden)

Velopharyngoplastiek

In § 4.3. worden, naar aanleiding van de eerder opgestelde verwachtingen (§ 3.5.2.), de resultaten ten aanzien van het effect van de velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit besproken. Indien de resultaten niet overeenkomen met de verwachting, wordt er gezocht naar mogelijke verklaringen.

Om de resultaten betreffende de velopharyngoplastiek in kaart te brengen, wordt gekeken naar de volgende parameters: totale vermindering (%), verandering ten opzichte van nasalancewaarde voor (%), verbetering groter dan 2 standaardafwijkingen, hypernasaliteit binnen de norm van 35%, gemiddelde totale vermindering (%) en gemiddelde verandering ten opzichte van nasalancewaarde voor (%).

Bij verwachting I, II, III, IV, V en VII worden de resultaten in de vorm van een beschrijving weergegeven. Bij verwachting VI wordt gebruik gemaakt van de Pearson Correlatie om de eventuele relatie tussen leeftijd ten tijde van de operatie en het effect van deze operatie vast te stellen (figuur 24). Bij verwachting V en VII wordt tevens gebruik gemaakt van de Student T-test om te bepalen of er al dan niet sprake is van een significant verschil.

4.2. Taalontwikkeling

4.2.1. Aanvang productieve taalontwikkeling

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de aanvang van de productieve taalontwikkeling overeenkomen met de volgende verwachting:

I. De productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom vangt later aan dan de productieve taalontwikkeling bij kinderen zonder syndroom die zich normaal ontwikkelen.

Van 11 van de 20 kinderen zijn er anamnestiche gegevens bekend over de aanvang van de productieve taalontwikkeling (figuur 25).

Patient	Aanvang productieve taalontwikkeling
1	16 maanden: eerste woordje.
5	24 maanden: 4 woorden.
26	<18 maanden: eerste woordje.
28	Tussen 12 en 18 maanden: beperkt aantal woorden. Communicatie voornamelijk langs non-verbale weg.
30	24 maanden: geen woordjes, uit zich door middel van wijzen en klanken.
37	30 maanden: praat nog nauwelijks, communiceert non-verbaal.
45	19 maanden: 2 woorden, wijst veel met een geluidje erbij. 28 maanden: 4 woorden, maakt veel gebaren en orale klinkers.
48	20 maanden: geen woordjes.
51	18 maanden: nauwelijks brabbels, wel kreten en wijzen. 20 maanden: 2 woorden. 28 maanden: een aantal woordjes, brabbelt veel, maakt veel duidelijk met gebaren.
61	45 maanden: geen woordjes, maakt soms gebaren.
63	23 maanden: 2 woorden

Figuur 25

Uit literatuur (§ 3.5.1.) komt naar voren dat kinderen die zich normaal ontwikkelen hun eerste woorden zeggen op een leeftijd van 8 maanden tot 18 maanden. Verder blijkt dat de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom later aanvangt.

7 van de 11 kinderen uit figuur 25 lijken op een leeftijd van 18 maanden nog non-verbaal te zijn (64%). Dit is in overeenstemming met de opgestelde verwachting. 4 van de 11 kinderen produceren op een leeftijd van 18 maanden al enige woorden. De gemiddelde leeftijd, waarop de productieve taalontwikkeling bij de 11 kinderen aanvangt, is niet exact te bepalen, omdat gegevens over de precieze leeftijd waarop het kind zijn of haar eerste woorden zegt niet bekend zijn.

4.2.2. De productieve taalontwikkeling versus receptieve taalontwikkeling

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de productieve taalontwikkeling versus de receptieve taalontwikkeling overeenkomen met de volgende verwachting:

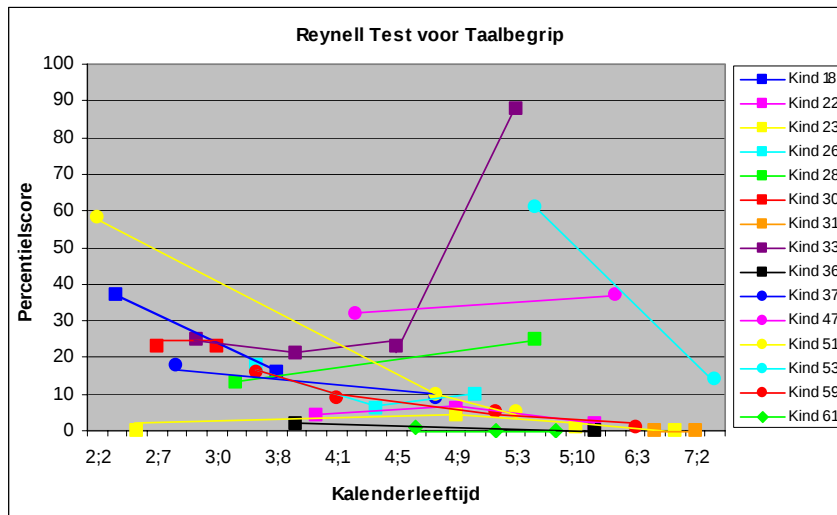
II. De productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom is ernstiger vertraagd dan de receptieve taalontwikkeling.

Van 15 van de 20 kinderen zijn minimaal twee testcores, betreffende de receptieve taalontwikkeling bekend (figuur 26).

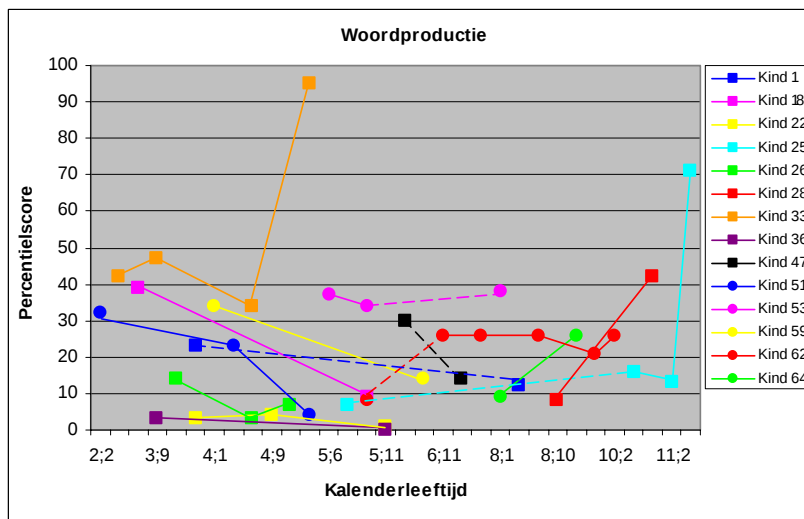
Van 14 van de 20 kinderen zijn minimaal twee testcores, betreffende de woordproductie bekend (figuur 27).

Van 12 van de 20 kinderen zijn minimaal twee testcores, betreffende de zinsproductie bekend (figuur 28).

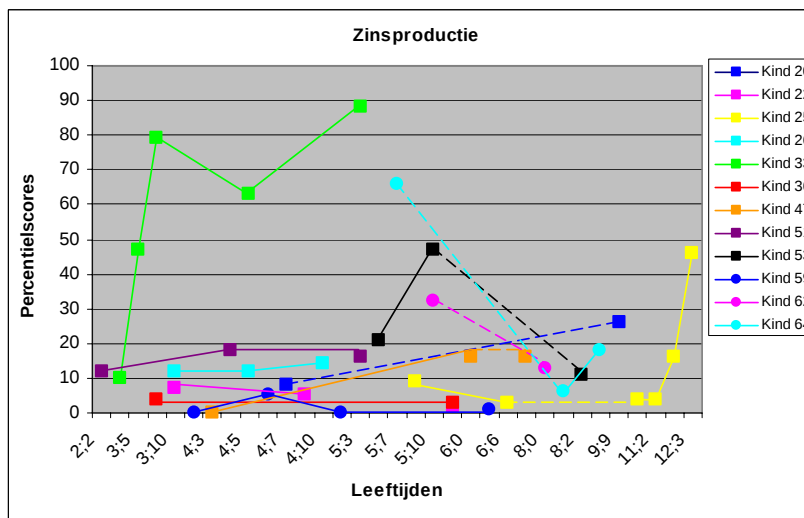
In figuur 26, 27 en 28 is te zien dat het grootste gedeelte van de kinderen een normale score behaalt. Echter het valt op dat deze scores vrijwel allemaal in het lage gedeelte van het normale gebied liggen. Dit betreft percentielscores tussen 15 en 30.



Figuur 26



Figuur 27



Figuur 28

De literatuur is tegenstrijdig over het verloop van de receptieve taalontwikkeling ten opzichte van het verloop van de productieve taalontwikkeling. Diverse auteurs beschrijven dat de productieve taalontwikkeling ernstiger vertraagd is dan de receptieve taalontwikkeling. Een auteur beschrijft het tegenovergestelde (§ 3.5.1.).

Interpretatie testcores Reynell Test voor Taalbegrip	Aantal metingen	Aantal kinderen	Percentage t.o.v. totaal aantal metingen
Hoog (95 of hoger)	0	0	0%
Boven gemiddeld (86-94)	1	1	2,2%
Normaal (15-85)	19	13	42,2%
Onder gemiddeld (6-15)	8	7	17,8%
Laag (5 of lager)	17	9	37,8%

Figuur 29

Interpretatie testcores Woordproductie	Aantal metingen	Aantal kinderen	Percentage t.o.v. totaal aantal metingen
Hoog (95 of hoger)	1	1	2,2%
Boven gemiddeld (86-94)	0	0	0%
Normaal (15-85)	22	10	47,8%
Onder gemiddeld (6-15)	11	8	23,9%
Laag (5 of lager)	12	9	26,1%

Figuur 30

Interpretatie testcores Zinsproductie	Aantal metingen	Aantal kinderen	Percentage t.o.v. totaal aantal metingen
Hoog (95 of hoger)	0	0	0%
Boven gemiddeld (86-94)	1	1	2,3%
Normaal (15-85)	17	9	38,6%
Onder gemiddeld (6-15)	10	8	22,7%
Laag (5 of lager)	16	7	36,4%

Figuur 31

In dit onderzoek lijkt er op grond van figuur 29, 30 en 31 geen direct verschil te zijn tussen de receptieve en de productieve taalontwikkeling. Dit is niet in overeenstemming met de eerder opgestelde verwachting. Op de gebieden taalbegrip, woordproductie en zinsproductie haalt de grootste groep kinderen een normale score. Daarnaast haalt een groot deel van de kinderen een lage score op zowel de receptieve als op de productieve taaltesten. Slechts één kind scoort boven het gemiddelde.

4.2.3. Het gehoor

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de invloed van het gehoor op het verloop van de taalontwikkeling overeenkomen met de volgende verwachting:

III. Het gehoor heeft invloed op het verloop van de taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Van 11 van de 20 kinderen zijn zowel gegevens over het gehoorverlies als over de receptieve taalontwikkeling (Reynell Test voor Taalbegrip, TBQ) bekend (figuur 32). Van 8 van de 20 kinderen zijn zowel gegevens over het gehoorverlies als over de productieve taalontwikkeling (Schlichting Test voor Taalproductie, WQ en ZQ) bekend (figuur 33 en 34).

Patientnr.	Gehoorderverlies	TBQ
15	40	91
18	23	95
26	42	77
33	35	90
37	25	86
50	20	77
51	0	103
52	20	104
59	19	80
61	40	64
62	14	103

Figuur 32

Patientnr.	Gehoorderverlies	ZQ
18	23	86
26	41	82
33	35	99
37	15	69
51	0	82
53	20	88
59	19	76
62	14	93

Figuur 33

Patientnr.	Gehoorderverlies	WQ
15	40	99
18	23	96
26	42	84
33	43	99
51	0	93
59	19	94
61	40	55
62	14	79

Figuur 34

Uit literatuur (§ 3.5.1) komt naar voren dat een gehoorverlies tussen 35 en 50 dB in het frequentiegebied van 500 tot 4000 Hz een vertraagde spraak- en taalontwikkeling als gevolg kan hebben. Bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom wordt bij 33 tot 88 procent geleidingslethorendheid geconstateerd. Ongeveer vier procent van de kinderen is bekend met perceptieve gehoorverliezen

Er lijkt een matige correlatie te zijn tussen de aanwezigheid van een gehoorverlies en de scores op de Reynell Test voor Taalbegrip ($r = -0,61$).

Er lijkt geen correlatie te zijn tussen de aanwezigheid van een gehoorverlies en de scores op de Schlichting Test voor Taalproductie (WO, $r = -0,16$, ZO, $r = 0,30$).

Op grond van bovenstaande resultaten lijkt er in dit onderzoek een relatie te zijn tussen het gehoor en het verloop van de receptieve taalontwikkeling. Echter een relatie tussen het gehoor en het verloop van de productieve taalontwikkeling (woordproductie en zinsproductie) kan niet aangetoond worden.

4.2.4. De intelligentie

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de invloed van de intelligentie op het verloop van de taalontwikkeling overeenkomen met de volgende verwachting:

IV. De intelligentie heeft invloed op het verloop van de taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Van 9 van de 20 kinderen zijn zowel gegevens over de intelligentie als over de receptieve taalontwikkeling (Reynell Test voor Taalbegrip, TBQ) bekend (figuur 35).

Van 7 van de 20 kinderen zijn zowel gegevens over de intelligentie als over de productieve taalontwikkeling (Schlichting Test voor Taalproductie, ZQ) bekend (figuur 36). Van 9 van de 20 kinderen zijn zowel gegevens over de intelligentie als over de productieve taalontwikkeling (Schlichting Test voor Taalproductie, WQ) bekend (figuur 37).

Patientnr.	IQ	TBQ
14	70	75
15	84	91
20	61	75
23	60	67
26	100	77
30	82	89
33	77	118
53	85	104
59	72	75

Figuur 35

Patientnr.	IQ	ZQ
20	61	79
23	60	55
25	85	80
26	100	82
33	77	118
53	85	99
59	72	76

Figuur 36

Patientnr.	IQ	WQ
14	70	83
15	84	99
18	77	80
20	61	70
23	60	55
26	100	84
33	77	124
53	85	94
59	72	84

Figuur 37

Uit literatuur (§ 3.5.1.) komt naar voren dat wanneer een kind een verminderde intelligentie heeft de taalontwikkeling, als onderdeel van een totaal trager ontwikkeling, trager zal verlopen. Ruim de helft van de kinderen met het 22q11 deletie syndroom heeft een borderline tot normaal IQ (IQ > 70). Ongeveer 45 procent heeft een IQ kleiner dan 70, waarvan de meerderheid een lichte tot matige mentale retardatie (IQ 50-70) heeft.

Er lijkt een zwakke correlatie te zijn tussen het IQ² en de scores op de Reynell Test voor Taalbegrip ($r = 0,37$). Er lijkt een zwakke correlatie te zijn tussen het IQ en de scores op de subtest Woordontwikkeling van de Schlichting Test voor Taalproductie ($r = 0,48$). Er lijkt een zwakke correlatie te zijn tussen het IQ en de scores op de subtest Zinsontwikkeling van de Schlichting Test voor Taalproductie ($r = 0,39$).

Op grond van bovenstaande resultaten wordt een zwakke relatie tussen de intelligentie en het verloop van de receptieve en productieve taalontwikkeling aangetoond.

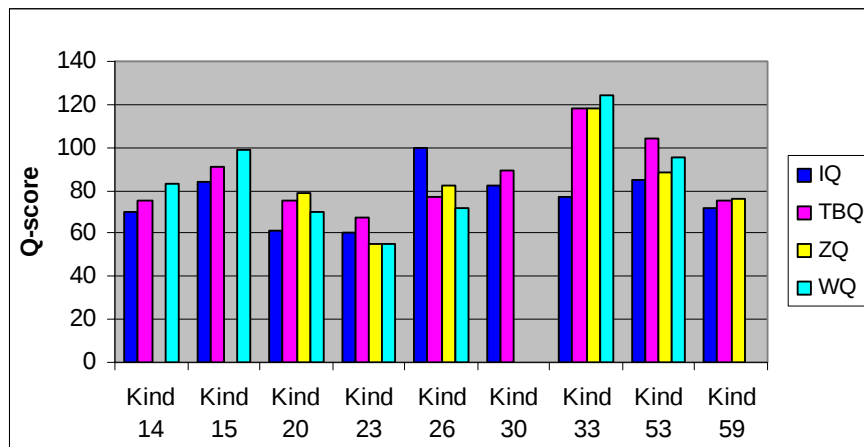
4.2.5. De taalontwikkeling versus intelligentie

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de taalontwikkeling versus intelligentie overeenkomen met de volgende verwachting:

V. De taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom is ernstiger gestoord dan op grond van IQ-scores wordt verwacht.

² Met IQ wordt het totale IQ bedoeld

Van 9 van de 20 kinderen zijn gegevens over de intelligentie (IQ) en gegevens over het taalbegrip en/of taalproductie (TBQ, ZQ en WQ) bekend (figuur 38). IQ-scores en taalscores zijn gematched. Tussen de datum waarop het IQ is bepaald en de datum waarop de taaltesten zijn afgenomen zit maximaal 10 maanden.



Figuur 38

Uit literatuur (§ 3.5.1.) komt naar voren dat kinderen met het 22q11 deletie syndroom op zowel de receptieve als de productieve taalvaardigheden lager uitvallen dan op grond van IQ-scores verwacht wordt.

Uit figuur 38 blijkt dat kind 26 op de receptieve en productieve taaltesten lager scoort dan op de IQ-test (11%). Dit is in overeenstemming met de opgestelde verwachting. Echter 7 van de 9 kinderen scoren lager op de IQ-test dan op de taaltest(en). Kind 23 scoort op de receptieve taaltest hoger dan op de IQ-test. Op de productieve taaltesten wordt een lagere score behaald.

De tegenstrijdigheid tussen de opgestelde verwachting en de uitkomsten is mogelijk te verklaren door het feit dat de IQ-scores en de taalscores (TBQ, ZQ en WQ) niet op hetzelfde tijdstip zijn bepaald. Bij bovenstaande kinderen zit er minimaal 2 maanden en maximaal 10 maanden tussen. Bovendien is de onderzoeksgroep ook relatief klein. Mogelijk zijn er verder externe factoren, bijvoorbeeld gesteldheid van het kind tijdens de testafname, die het verschil in resultaat zoals hierboven beschreven verklaren en die voor ons onbekend zijn.

4.3. Velopharyngoplastiek

4.3.1. Vermindering hypernasaliteit

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de vermindering van de hypernasaliteit overeenkomen met de volgende verwachting:

1. Alle kinderen met het 22q11 deletie syndroom hebben maximaal een jaar postoperatief een verminderde mate van hypernasaliteit vergeleken met preoperatief.

Van alle 8 kinderen zijn zowel nasalancewaarden preoperatief als nasalancewaarden postoperatief bekend (figuur 39). De totale vermindering is berekend door de nasalancewaarden na af te trekken van de nasalancewaarden voor. Vervolgens is de verandering ten opzichte van de nasalancewaarde voor berekend door de totale vermindering te delen door de nasalancewaarde voor en de uitkomst hiervan te vermenigvuldigen met 100.

Patientnr.	Nas.waarde voor (%)	Nas.waarde na (%) (< 1 jaar)	Nas.waarde na (%) (> 1 jaar)	Totale vermindering (%)	Verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)
7	64,9	-	42	22,9	35,3
12	53	40	-	13	24,5
22	55,6	42,6	-	13	23,4
25	67	58	40,7	26,3	39,3
35	68,5	-	38,9	29,6	43,2
47	65	29,6	-	35,4	54,5
58	50	35	-	15	30
62	71,6	40,3	28	43,6	60,9

Figuur 39

Bij 6 van de 8 kinderen zijn nasalancewaarden minder dan 1 jaar postoperatief bepaald (figuur 40). Bij 4 van de 8 kinderen zijn nasalancewaarden meer dan 1 jaar postoperatief bepaald (figuur 41).

Uit figuur 40 en figuur 41 blijkt dat kind 25 en 62 in beide figuren voorkomen. De reden hiervoor is dat bij deze kinderen nasalancewaarden minder dan 1 jaar en meer dan 1 jaar postoperatief bekend zijn. Tevens moet worden vermeld dat kind 25 na een velopharyngoplastiek volgens Honig een velopharyngoplastiek volgens Orticochea heeft gehad.

Patientnr.	Vermindering (%) (< 1 jaar)	Verbetering > 2 SD (< 1 jaar)	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2) (< 1 jaar)
7	-	-	-
12	13	Ja	Ja
22	13	Ja	Nee
25	9	Ja	Nee
35	-	-	-
47	35,4	Ja	Ja
58	15	Ja	Ja
62	31,3	Ja	Ja

Figuur 40

Patientnr.	Totale vermindering (%) (> 1 jaar)	Verbetering > 2 SD (> 1 jaar)	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2) (> 1 jaar)
7	22,9	Ja	Nee
12	-	-	-
22	-	-	-
25	26,3	Ja	Ja
35	29,6	Ja	Ja
47	-	-	-
58	-	-	-
62	43,6	Ja	Nee

Figuur 41

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat het resultaat van een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom minder is in vergelijking met kinderen zonder een syndroom. De ervaringen van de logopedisten in het WKZ-UMCU is dat vermindering van hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom niet meteen na de operatie optreedt, maar vaak pas na één tot twee jaar hoorbaar is. Wanneer er na een velopharyngoplastiek een verschil ontstaat van meer dan twee standaardafwijkingen (SD = 3,2) tussen het nasaliteitspercentage voor de operatie en het nasaliteitspercentage na de operatie heeft de patiënt baat bij de velopharyngoplastiek.

In dit onderzoek laten alle 8 kinderen dit verschil zien (figuur 40 en 41). Op grond van bovenstaande literatuur is er sprake van een verbetering. Dit komt overeen met de verwachting dat alle kinderen met het 22q11 deletie syndroom maximaal een jaar

postoperatief een verminderde mate van hypernasaliteit hebben vergeleken met preoperatief.

Uit figuur 42 blijkt ook dat alle 8 kinderen, ongeacht het tijdstip waarop de nasalancewaarde bepaald is (minder dan 1 jaar en/of meer dan 1 jaar postoperatief), een verbetering laten zien van meer dan 2 SD.

	Verbetering > 2 SD		N
	Ja	Nee	
< 1 jaar na plastiek	6	0	6
> 1 jaar na plastiek	2	0	2
N	8	0	8

Figuur 42

Verder worden nasaliteitspercentages die minder dan twee maal de standaardafwijking (SD 3,2) afwijken van het gemiddelde (35%) als normaal beschouwd. Uit figuur 40 blijkt dat 4 van de 6 kinderen hier binnen een jaar postoperatief aan voldoen. 2 kinderen voldoen niet aan deze norm en hebben een nasaliteitspercentage dat meer dan 2 SD afwijkt van 35%. Uit figuur 41 blijkt dat 2 van de 4 kinderen deze norm meer dan een jaar na de operatie bereiken. De overige 2 kinderen hebben bij de laatst bekende akoestische nasometrie (meer dan 1 jaar postoperatief) de norm nog niet bereikt.

4.3.2. Soort gehemelteafwijking

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de soort gehemelteafwijking overeenkomen met de volgende verwachting:

II. De soort gehemelteafwijking heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Van 6 van de 8 kinderen zijn gegevens over de soort gehemelteafwijking bekend (figuur 43).

Patientnr.	Soort gehemelteafwijking	Totale vermindering (%)	Verbetering > 2 SD	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2)
7	Te kort palatum	22,9	Ja	Nee
25	Palatoschisis + submuceuze spleet	26,3	Ja	Ja
35	Submuceuze spleet + uvula bifida + te kort palatum	29,6	Ja	Ja
47	Disproportie tussen afmetingen van pharynx en lengte van verhemelte	35,4	Ja	Ja
58	Te kort palatum	15	Ja	Ja
62	Submuceuze spleet + uvula bifida	43,6	Ja	Nee

Figuur 43

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat het type schisis een oorzakelijke factor is voor aanhoudende spraakproblemen. Tevens wordt pharyngeale hypotonie als mogelijke oorzaak van VPI bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom genoemd.

Bovenstaande verwachting is niet te bevestigen, aangezien de onderzoeksgroep relatief klein is en de variatie binnen de groep, betreffende de soort gehemelteafwijking te divers is.

4.3.3. Plastische chirurg

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de plastische chirurg overeenkomen met de volgende verwachting:

III. De plastische chirurg heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Van alle 8 kinderen is bekend welke plastische chirurg de operatie heeft uitgevoerd (figuur 44). In figuur 44 is te zien dat iedere plastische chirurg twee kinderen heeft geopereerd.

Patientnr.	Plastische chirurg	Totale vermindering (%)	Verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)	Verbetering > 2 SD	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2)
7	A	22,9	35,3	Ja	Nee
12	B	13	24,5	Ja	Ja
22	B	13	23,4	Ja	Nee
25	C	26,3	39,3	Ja	Ja
35	C	29,6	43,2	Ja	Ja
47	A	35,4	54,5	Ja	Ja
58	D	15	30	Ja	Ja
62	D	43,6	60,9	Ja	Nee

Figuur 44

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat er sprake is van variatie in de uitvoer van de velopharyngoplastiek tussen verschillende plastische chirurgen.

In figuur 45 is de gemiddelde vermindering van hypernasaliteit en de gemiddelde verandering ten opzichte van nasalanacewaarden voor per plastische chirurg in kaart gebracht. In deze figuur is te zien dat B de laagst gemiddelde verandering heeft. De waarden van de overige drie plastische chirurgen liggen dicht bij elkaar. Dit is in overeenstemming met de opgestelde verwachting. In dit onderzoek lijkt de plastische chirurg invloed te hebben op het effect van de velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit.

Plastische chirurg	Gemiddelde totale vermindering (%)	Gemiddelde verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)
A	29,2	44,9
B	13	24
C	28	41,3
D	29,3	45,5

Figuur 45

Een mogelijke verklaring voor het feit dat B de laagst gemiddelde verandering laat zien, is dat hij kind 12 en kind 22 geopereerd heeft. Bij deze kinderen zijn alleen nasalanacewaarden < 1 jaar na de operatie bekend (figuur 39). De gemiddelde verandering valt hierdoor lager uit, omdat de nasalanacewaarden < 1 jaar gemiddeld hoger liggen dan de nasalanacewaarden > 1 jaar. Ook van kind 47 en 58 zijn alleen nasalanacewaarden < 1 jaar bekend, echter deze kinderen werden beiden door een andere plastische chirurg geopereerd.

4.3.4. Compensatoire articulaties

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de aanwezigheid van compensatoire articulaties vóór de operatie overeenkomen met de volgende verwachting:

IV. De aanwezigheid van compensatoire articulaties vóór de operatie heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

Er is besloten om alleen aan te geven of er al dan niet sprake was van compensatoire articulaties voor de operatie en niet verder in te gaan op de ernst. Dit omdat er onvoldoende gegevens aanwezig waren over de ernstmaat.

Van alle 8 kinderen is bekend of er compensatoire articulaties voor de operatie aanwezig zijn. Bij 2 kinderen is er sprake van compensatoire articulaties voor de operatie. Beide kinderen laten, net zoals de overige 6 kinderen, postoperatief een verbetering van > 2 SD, betreffende de hypernasaliteit zien. Kind 62 bereikt echter niet de gestelde norm van 35% (figuur 46).

Patientnr.	Aanwezigheid compensatoire articulaties	Totale vermindering (%)	Verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)	Verbetering > 2 SD	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2)
7	Nee	22,9	35,3	Ja	Nee
12	Nee	13	24,5	Ja	Ja
22	Nee	13	23,4	Ja	Nee
25	Ja	26,3	39,3	Ja	Ja
35	Nee	29,6	43,2	Ja	Ja
47	Nee	35,4	54,5	Ja	Ja
58	Nee	15	30	Ja	Ja
62	Ja	43,6	60,9	Ja	Nee

Figuur 46

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat het velum maar weinig hoeft te bewegen wanneer er sprake is van compensatoire articulaties. De functie van het velum wordt niet versterkt na een velopharyngoplastiek. Hierdoor kan het zijn dat, wanneer er compensatoire articulaties aanwezig zijn, de velopharyngoplastiek niet de gewenste vermindering van hypernasaliteit laat zien.

In figuur 47 is de gemiddelde vermindering van hypernasaliteit en de gemiddelde verandering ten opzichte van nasalancewaarde voor bij aan- en afwezigheid van compensatoire articulaties te zien. In dit onderzoek lijkt de aanwezigheid van compensatoire articulaties voor de operatie geen invloed te hebben op de gemiddelde verandering en dus op het effect van de velopharyngoplastiek.

Aanwezigheid compensatoire articulaties	Gemiddelde totale vermindering (%)	Gemiddelde verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)
Ja	35	35,2
Nee	21,5	35

Figuur 47

4.3.5. Geslacht

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft het geslacht overeenkomen met de volgende verwachting:

V. Het geslacht heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

In figuur 48 is te zien dat de verdeling tussen man en vrouw gelijk is (4 mannen, 4 vrouwen).

Patientnr.	Geslacht	Totale vermindering (%)	Verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)	Verbetering > 2 SD	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2)
7	Man	22,9	35,3	Ja	Nee
12	Man	13	24,5	Ja	Ja
22	Vrouw	13	23,4	Ja	Nee
25	Vrouw	26,3	39,3	Ja	Ja
35	Man	29,6	43,2	Ja	Ja
47	Vrouw	35,4	54,5	Ja	Ja
58	Man	15	30	Ja	Ja
62	Vrouw	43,6	60,9	Ja	Nee

Figuur 48

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat patiënten van het mannelijke geslacht betere resultaten laten zien wat betreft de vermindering van de hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek in vergelijking met patiënten van het vrouwelijke geslacht.

In figuur 49 is de gemiddelde vermindering van hypernasaliteit en de gemiddelde verandering ten opzichte van nasalancewaarde voor bij mannen en vrouwen te zien. In dit onderzoek lijkt het geslacht invloed te hebben op de gemiddelde verandering van de hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek. Dit is in overeenstemming met de opgestelde verwachting. Uit figuur 49 blijkt dat vrouwen een grotere gemiddelde verandering behalen dan mannen. Echter er is geen sprake van een significant verschil ($t = -1,20$, $p = 0,277$).

Geslacht	Gemiddelde totale vermindering (%)	Gemiddelde verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)
Man	20,1	33,3
Vrouw	29,6	44,5

Figuur 49

4.3.6. Leeftijd

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de leeftijd ten tijde van de velopharyngoplastiek overeenkomen met de volgende verwachting:

VI. De leeftijd van het kind met het 22q11 deletie syndroom heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit.

Van alle 8 kinderen is de leeftijd ten tijde van de velopharyngoplastiek bekend. In figuur 50 is te zien dat het jongste kind 53 maanden en het oudste kind 84 maanden is ten tijde van de operatie.

Patientnr.	Leeftijd (in maanden)	Gemiddelde verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)
7	59	35,3
12	77	24,5
22	74	23,4
25	53	39,3
35	55	43,2
47	73	54,5
58	84	30
62	67	60,9

Figuur 50

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat hoe eerder de velopharyngoplastiek wordt uitgevoerd des te beter het resultaat zal zijn op het gebied van de spraak.

Er lijkt een zwakke correlatie te zijn tussen de leeftijd ten tijde van de velopharyngoplastiek en de verandering ten opzichte van nasalancewaarde voor ($r = -0,32$). Op grond van bovenstaande resultaten kan een relatie tussen de leeftijd ten tijde van de velopharyngoplastiek en het percentage verandering niet aangetoond worden. Dit is niet in overeenstemming met de opgestelde verwachting.

4.3.7. Hypotonie

In deze paragraaf wordt gekeken of de resultaten wat betreft de aanwezigheid van hypotonie overeenkomen met de volgende verwachting:

VII. De aanwezigheid van hypotonie in het hele lichaam heeft invloed op het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom.

In figuur 51 is te zien dat er bij 5 kinderen hypotonie aanwezig is. Bij de overige 3 is er geen sprake van hypotonie.

Patientnr.	Aanwezigheid hypotonie	Totale vermindering (%)	Verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)	Verbetering > 2 SD	Hypernasaliteit binnen norm (Gem. 35, SD 3,2)
7	Ja	22,9	35,3	Ja	Nee
12	Nee	13	24,5	Ja	Ja
22	Ja	13	23,4	Ja	Nee
25	Ja	26,3	39,3	Ja	Ja
35	Ja	29,6	43,2	Ja	Ja
47	Nee	35,4	54,5	Ja	Ja
58	Ja	15	30	Ja	Ja
62	Nee	43,6	60,9	Ja	Nee

Figuur 51

Uit literatuur (§ 3.5.2.) komt naar voren dat kinderen met het 22q11 deletie syndroom onvoldoende in staat zijn om het velopharyngeale mechanisme op een juiste verfijnde manier te gebruiken, vanwege een verlaagde spierspanning. Hierdoor kan hypernasaliteit, ook na een velopharyngoplastiek, hoorbaar blijven.

In figuur 52 is de gemiddelde vermindering van hypernasaliteit en de gemiddelde verandering ten opzichte van nasalancewaarde voor bij aan- en afwezigheid van hypotonie te zien. In dit onderzoek lijkt de aanwezigheid van hypotonie invloed te hebben op de gemiddelde verandering van de hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek. Dit is in overeenstemming met de opgestelde verwachting.

Uit figuur 52 blijkt dat kinderen die een verlaagde spierspanning hebben een lagere gemiddelde verandering laten zien dan kinderen zonder een verlaagde spierspanning. Echter er is geen sprake van een significant verschil ($t = -1,28$, $p = 0,248$).

Aanwezigheid hypotonie	Gemiddelde totale vermindering (%)	Gemiddelde verandering t.o.v. nas.waarde voor (%)
Ja	30,6	34,2
Nee	30,7	46,7

Figuur 52

Hoofdstuk 5 Samenvatting en aanbevelingen

Naar aanleiding van de resultaten in hoofdstuk 4 wordt in dit hoofdstuk een samenvatting gegeven. Daarnaast worden enkele aanbevelingen gedaan ten behoeve van mogelijk vervolgonderzoek in de toekomst.

5.1. Samenvatting

5.1.1. Inleiding

In dit afsluitende hoofdstuk wordt teruggerepen naar de drie centrale vragen van dit onderzoek. De onderzoeksvragen luiden:

1. Hoe verloopt de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Wat is er op grond van de resultaten van onderzoek te zeggen over de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen een verminderd gehoor en de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - c. Is er een relatie tussen een verminderde intelligentie en de receptieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
2. Hoe verloopt de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Wat is er op grond van de resultaten van onderzoek te zeggen over de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen een verminderd gehoor en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - c. Is er een relatie tussen een verminderde intelligentie en de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
3. Wat is het effect van een velopharyngoplastiek op de spraak bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - a. Treedt er verbetering van de spraak op, wat betreft de mate van hypernasaliteit, na een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?
 - b. Is er een relatie tussen geslacht, leeftijd ten tijde van operatie, soort gehemelteafwijking, soort plastiek, complicaties, plastische chirurg, aanwezigheid hypotonie en aanwezigheid compensatoire articulaties voor de operatie en het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ-UMCU?

Bovenstaande onderzoeksvragen zijn opgesteld naar aanleiding van een tweetal vragen vanuit het schisisteam in het WKZ-UMCU. De wens van het schisisteam is om ouders beter te kunnen informeren over het verloop van de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom en om voorafgaand aan een spraakverbeterende operatie het effect van de operatie ter vermindering van de hypernasaliteit en eventueel beïnvloedende factoren in te kunnen schatten.

5.1.2. Taalontwikkeling

De logopedisten in het WKZ-UMCU kunnen naar aanleiding van de resultaten uit dit onderzoek de volgende informatie betreffende de taalontwikkeling aan ouders van kinderen met het 22q11 deletie syndroom geven:

In dit onderzoek komt naar voren dat de aanvang van de productieve taalontwikkeling bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom veelal vertraagd is. Het grootste gedeelte van de

kinderen is nog non-verbaal op een leeftijd van 18 maanden. Op latere leeftijd (2;2 jaar tot 12;0 jaar) lijkt er geen verschil te zijn tussen het verloop van de receptieve en productieve taalontwikkeling.

Op het gebied van taalbegrip, woordproductie en zinsproductie haalt het grootste gedeelte van de kinderen een normale score. Echter het valt op dat deze scores vaak aan de onderkant van het normale gebied liggen. Daarnaast haalt een groot deel van de overige kinderen een lage score op zowel de receptieve als op de productieve taaltesten. Slechts één kind scoort boven het gemiddelde.

Verder lijkt er een relatie aanwezig te zijn tussen de receptieve taalontwikkeling en de aanwezigheid van een gehoorverlies. De relatie tussen de productieve taalontwikkeling en een verminderd gehoor is zwak. Hetzelfde geldt voor de relatie tussen de receptieve en productieve taalontwikkeling en een verminderde intelligentie; deze is ook zwak.

5.1.3. Velopharyngoplastiek

De logopedisten in het WKZ-UMCU kunnen naar aanleiding van de resultaten uit dit onderzoek de volgende informatie betreffende het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit en eventueel beïnvloedende factoren aan ouders van kinderen met het 22q11 deletie syndroom geven:

In tegenstelling tot de ervaringen van de logopedisten in het WKZ-UMCU, dat vermindering van hypernasaliteit na een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom pas na één tot twee jaar hoorbaar is, laten alle kinderen in dit onderzoek binnen een jaar postoperatief een verbetering van $> 2SD$ (6,4%) zien, wat betreft de ernst van de hypernasaliteit. 67% van de kinderen bereikt binnen deze termijn zelfs een normale nasalancewaarde.

Wat betreft de factoren, die invloed kunnen hebben op het effect van een velopharyngoplastiek, is er tussen mannen en vrouwen een verschil te zien in de gemiddelde verandering van hypernasaliteit. Vrouwen behalen een hogere gemiddelde verandering ten opzichte van de nasalancewaarde voor dan mannen. Het verschil is echter niet significant. Tussen de leeftijd ten tijde van de plastiek en het effect van deze operatie lijkt een zwakke relatie aanwezig te zijn; hoe ouder het kind is, hoe minder het resultaat van de velopharyngoplastiek is.

Tussen de plastische chirurgen zijn er in eerste instantie verschillen te zien in de gemiddelde verandering van hypernasaliteit. Echter bij nadere bestudering zouden deze verschillen verklaard kunnen worden door de kinderen die zij geopereerd hebben.

De aanwezigheid van een hypotonie lijkt het effect van een velopharyngoplastiek negatief te beïnvloeden. Het verschil in vermindering van de hypernasaliteit tussen aan- en afwezigheid van hypotonie is echter niet significant.

De aanwezigheid van compensatoire articulaties voor de operatie lijkt geen invloed te hebben op het effect van de operatie.

De invloed van de factoren soort plastiek, complicaties en soort gehemelteafwijking zijn uiteindelijk niet bepaald, omdat gegevens betreffende deze factoren niet compleet waren of er teveel diversiteit binnen de groep aanwezig was.

5.2. Aanbevelingen

5.2.1. Inleiding

In deze paragraaf worden enkele aanbevelingen genoemd met betrekking tot onderzoek en verslaglegging om zodoende in het vervolg de spraak- en taalontwikkeling en het effect van een velopharyngoplastiek bij kinderen met het 22q11 deletie syndroom beter in kaart te kunnen brengen en er nog meer relevante informatie aan ouders kan worden gegeven.

5.2.2. Taalontwikkeling

Om in de toekomst bij een grotere groep kinderen met het 22q11 deletie syndroom het verloop van de taalontwikkeling in kaart te kunnen brengen, worden een aantal aanbevelingen gedaan.

In dit onderzoek zijn er veel kinderen buiten de onderzoeksgroep gevallen, omdat de gegevens over de productieve en/of receptieve taalontwikkeling veelal niet compleet waren. Het is belangrijk dat gegevens worden overgedragen van de perifere logopedist naar de logopedist in het ziekenhuis. Om een taalontwikkeling in kaart te kunnen brengen, is het verder van belang dat bij ieder kind ieder half jaar dezelfde taaltesten worden afgenomen. Om de relatie tussen gehoor, intelligentie en taalontwikkeling aan te kunnen tonen, is het nodig om de gegevens aan elkaar te kunnen koppelen zonder dat daar grote verschillen in datum van afname tussen zitten. Het is dus van belang dat gehoor, intelligentie en taalontwikkeling binnen een bepaalde termijn (bijvoorbeeld: maximaal een maand) getest worden.

5.2.3. Velopharyngoplastiek

Om in de toekomst bij een grotere groep kinderen met het 22q11 deletie syndroom het effect van een velopharyngoplastiek ter vermindering van de hypernasaliteit in kaart te kunnen brengen, doen wij een aantal aanbevelingen.

In dit onderzoek zijn er veel kinderen buiten de onderzoeksgroep gevallen, omdat gegevens over de hypernasaliteit preoperatief en postoperatief veelal subjectief worden weergegeven. Het is belangrijk dat de hypernasaliteit zowel preoperatief als postoperatief objectief wordt bepaald, bijvoorbeeld met behulp van akoestische nasometrie. Om te bepalen binnen welke termijn de mate van hypernasaliteit binnen de norm valt, is het van belang dat postoperatief op vaste meetmomenten de mate van hypernasaliteit wordt bepaald. Op deze manier is het tevens mogelijk om kinderen onderling te vergelijken.

Literatuurlijst

- American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.). Washington, DC: Author.
- D'Antonio, L.L., Scherer, N.J., Miller L.L., Kalbfleisch J.H., Bartley J.A. (2001). Analysis of Speech Characteristics in Children With Velocardiofacial Syndrome (VCFS) and Children With Phenotypic Overlap Without VCFS. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 39, 455-467.
- Bardach, J. (1995). Secondary surgery for velopharyngeal insufficiency. In: Sphrintzen, R.J., Bardach, J. (eds.) (1995), *Cleft palate speech management, a multidisciplinary approach*, hoofdstuk 13. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.
- Beemer, F.A., Heineman-de Boer, J.A. (2001). *VCFS/ deletie 22q11.2; leidraad voor de medische begeleiding*. Federatie van ouderverenigingen.
- Beers, M. (1995). *The phonology of normally developing and language impaired children*. Proefschrift Universiteit van Amsterdam, IFOTT, Amsterdam.
- Bon, W.H.J., van (1982). *Taaltests voor kinderen*. Harcourt Assessment B.V., Lisse.
- Buijine, M., de (1993). *Een logopedische kijk op het Velo-Cardio-Faciaal Syndroom* Scriptie in opdracht van Hogeschool Midden Nederland.
- Burger, E. (2005). *Spraakstoornissen bij kinderen met schisis: symptomen, logopedisch onderzoek en logopedische behandeling, een literatuuroverzicht*. Een uitgave van de Hogeschool Utrecht.
- Casell, M.D., Elkadi, H. (1995). Anatomy and physiology of the palate and velopharyngeal structures. In: Sphrintzen, R.J., Bardach, J. (eds.) (1995), *Cleft palate speech management, a multidisciplinary approach*, hoofdstuk 3. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.
- Coelho (2000). *Zakwoordenboek der geneeskunde*. Elsevier-Koninklijke PBNA, Arnhem.
- Dejonckere, P.H., Hogen Esch, T.T. (2004). Objectivating nasality in healthy and velopharyngeal insufficient children with the Nasalance Acquisition System (NasalView) Defining minimal required speech tasks assessing normative values for Dutch language. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 68, 1039-1045.
- Dungen, L., van den, Verboog, M. (1991). *Kinderen met taalontwikkelingsstoornissen*, Coutinho, Bussum.
- Eldik, M.C.M., van, Schlichting, J.E.P.T., Lutje Spelberg, H.C., Meulen, B.F., van der, Meulen, S.j., van der (1995). *Reynell Test voor Taalbegrip*, Berkhout B.V., Nijmegen.
- Finkelstein, Y., Zohar, Y., Nachmani, A., Talmi, Y.P., Lemer, M.A., Hauben, D.J., Frydman, M. (1993). The otolaryngologist and the patient with velocardiofacial syndrome. *Arch Otolaryngol Head and Neck Surgery*, 119, 563-569.
- Ford, L.C., Sulprizio, S.L., Rasgon, B.M. (2000). Otolaryngological manifestations of Velocardiofacial Syndrome: A Retrospective Review of 35 patients. *The Laryngoscope*, 110, 362-367.

Gerdes, M., Solot, C., Wang, P.P., McDonald-McGinn, D., Zackai, E.H. (2001). Taking advantage of early diagnosis: Preschool children with the 22q11.2 deletion, *Genetics in Medicine*, 3, 40-44.

Gillis, S., Schaerlakens, A. (2000). *Kindertaalverwerving: een handboek voor het Nederlands*, Martinus Nijhoff, Groningen.

Glaser, B., Mumme, D.L., Glasey, C., Morris, M.A., Dahoun, S.P., Antonarakis, S.E., Reiss, A.L., Eliez, S. (2002). Language skills in children with velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2). *The Journal of Pediatrics*, 140, 753-758.

Golding-Kushner, K.J. (2005). Speech and language disorders in velo-cardio-facial syndrome. In: Murphy, K.C., Scambler, P.J. (2005). *Velo-Cardio-Facial Syndrome: A Model for Understanding Microdeletion Disorders*, hoofdstuk 10, Cambridge University Press.

Golding-Kushner, K.J., Weller, G., Sphrintzen, R.J. (1985). Velo-cardio-facial syndrome: Language and psychological profiles. *Journal of Craniofacial Genetics and Developmental Biology*, 5, 259-266.

Goorhuis-Brouwer, S.M., Dijkers, F.G., Robinson, P.H., Kerstjens-Frederikse, W.S. (2003). Specific Language Impairment in Children With Velocardiofacial Syndrome: Four Case Studies. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 40 (2), 190-5.

Goorhuis-Brouwer S.M., Schutte, H.K., Spauwen, P.H.M. (1990). Indicatiestelling tot pharynxplastiek. *Logopedie en Foniatrie*, 62 (7/8), 226-228.

Goorhuis, S.M., Schaerlakens, A.M. (1994). *Handboek taalontwikkeling, taalpathologie en taaltherapie*, de Tijdstroom, Leusden.

Grunwell, P., Sell, D.A. (2002). Speech and Cleft Palate/ Velopharyngeal Anomalies. In: Watson, A.C.H., Sell, D.A., Grunwell, P. (2002). *Management of cleft lip and palate*, hoofdstuk 5, Whurr Publishers, London and Philadelphia.

Haapanen, M.L. (1992). Nasalance scores in patients with a modified Honig velopharyngeal flap before and after operation. *Scand J Plast Reconstr Hand Surg*, 26, 301-305.

Hell, J.G., van., Klerk, A., de., Strauss, D.E.M., Torremans, T. (2002). *Taalontwikkeling en taalstoornissen: theorie, diagnostiek en behandeling*. Garant, Leuven.

Hopman, G.A.J., Spauwen, P.H.M., Admiraal, R.J.C. (2000). De akoestische nasometrie als evaluatiemethode van nasaliteit na een farynxplastiek. *Logopedie en Foniatrie*, 72 (11), 239-241.

James, N.K., Twist, M., Turner, M.M., Milward, T.M. (1996). An audit of velopharyngeal incompetence treated by the Orticochea pharyngoplasty. *British Journal of Plastic Surgery*, 49, 197-201.

Jansonius: diss, K. (1995). Schisis; een inleiding. 1-24.

Jansonius-Schultheiss, K., van Coppenolle, L., Beyaert, E. (1991). *Afwijkende mondgewoonten: inleiding, onderzoek en behandeling*, Acco, Leuven/Amersfoort.

Kirschner, R.E., (2005). Palatal anomalies and velopharyngeal dysfunction. In: Murphy, K.C., Scambler, P.J. (2005). *Velo-Cardio-Facial Syndrome: A Model for Understanding Microdeletion Disorders*, hoofdstuk 4, Cambridge University Press.

Konst, E.M., Rietveld, T., Peters, H.F.M., Kuijpers-Jagtman, A.M. (2003). Skills of young children with unilateral cleft palate lip and palate following infant orthopedics: a randomized clinical trial. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 40, 356-362.

Koopmans-van Beinum, F., Stelt, J., van der (1994). *Babybabbels*. In: M.P.R. v.d. Broecke (red), *Ter Sprake; Spraak als betekenisvol geluid in 36 thematische hoofdstukken*, ICG Publications, Dordrecht.

Lierde, K.M., van, Vinck, B., De Ley, S., Clement, G., Van Cauwenberge, P. (2001), Speech patterns in children with velo-cardio-facial syndrome. Two case studies. *Folia Phoniatrica Logopodiae*, 53(4), 213-21.

Marques, I.L., Barbieri, M.A., Bettiol, H. (1998). Etiopathogenesis of isolated Robin Sequence, *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 35, 517-526.

Martens, J., Zanten, M. van (2006). *In kaart gebracht: de spraak- en taalontwikkeling tot 12 jaar van kinderen met het 22q11 deletie syndroom in het WKZ: een retrospectief onderzoek*. Scriptie in voorbereiding in opdracht van Hogeschool Utrecht.

McDonald-McGinn, D.M., Tonnesen, M.K., Saitta, S. (2002). The Philadelphia Story: Update on our population of patients with a 22q11.2 deletion. Deletion 22q11.2 Third International Meeting, Rome, Italy, June 7-8.

McDonald-McGinn, D.M., Kirschner, R., Goldmuntz, E. (1991) The Philadelphia Story: The 22q11 deletion: Report on 250 patients, *Genetic Counseling*, 10, 11-24.

Meijer, M. (2003). *Het logopedisch onderzoek van kinderen, geboren met een schisis*, Uitgave van VU medisch centrum.

Murphy, K.C. (2005). Annotation: Velo-cardio-facial syndrome, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, 563-571.

Oskarsdottir, S., Belfrage, M., Sandstedt E., Viggedal, G., Uvebrant, P. (2005). Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome, *Developmental Medicine & Child neurology*, 47, 177-184.

Rommelink, H.J., Bosschaart, A.N., (1999). Syndromen 15: De Robin-sequentie. *Nederlands Tijdschrift voor Tandheelkunde*, 106, 369-372.

Resing, W., Blok, J. (2002). De classificatie van intelligentiescores, voorstel voor een eenduidig systeem, *De psycholoog*, mei 2002, 244-249.

Reynell Test voor Taalbegrip (1995). Berkhout, Nijmegen.

Rietveld, A.C.M., Heuven, V.J., van (2001). *Algemene fonetiek*. Bussum: Coutinho.

Rodenburg, M., Hanssens, K. (2003). *Audiometrie: Methoden en klinische toepassingen*. Bussum: Coutinho.

Rommel, N., Vantrappen, G., Swillen, A., Devriendt, K., Feenstra, L., Fryns, J.P. (1999). Eet- en spraakstoornissen bij patiënten met het velo-cardio-faciaal syndroom. *Logopedie*, 12, 48-52.

- Rommel, N., Da Costa, S. (2001). Diagnostiek van voedingsproblemen bij baby's en jonge kinderen, *Handboek stem-, spraak- en taalpathologie*, augustus 2001.
- Schaerlakens, A.M., Gillis, S. (1987). *De taalverwerving van het kind*, Wolters-Noordhoff, Groningen.
- Scherer, N.J., D'Antonio, L.L., Kalbfleisch, J.H. (1999). Early Speech and Language Development in Children With Velocardiofacial Syndrome. *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)*, 88, 714-723.
- Schrander-Stumpel C.T.R.M., Curfs, L.M.G., Schrander, J.J.P., de Nijs Bik, H. (2001). Klinische genetica: Het velo-cario-faciaal syndroom. *Patient Care*, 28 (11), 17-23.
- Schlichting, J.E.P.T., Eldik, M.C.M., van, Lutje Spelberg, H.C., Meulen, S.J., van der, Meulen, B.F., van der (1999). *Schlichting Test voor Taalproductie*, Swets & Zeitlinger B.V., Lisse.
- Shipley, K.G., McAfee, J.G. (1998). *Assessment in speech-language pathology*, Singulaer Publishing Group, San Diego/Londen.
- Sie, K.C.Y., Tampakopoulou, D.A., Sorom, J., Gruss, J.S., Eblen, L.E. (2001). Results with Furlow Palatoplasty in Management of Velopharyngeal Insufficiency. *Plastic and Reconstructive Surgery*, July, 108, 1.
- Simon, T.J., Bearden, C.E., Moss, E.M., McDonald-McGinn, D., Zackai, E., Wang, P.P. (2002). Cognitive development in VCFS, *Progress in Pediatric Cardiology*, 15, 109-117.
- Solot, C.B., Knightly, C., Handler, S.D., Gerdes, M., McDonald-McGinn, D.M., Moss, E., Wang, P., Cohen, M., Randall, P., LaRossa, D., Driscoll, D.A., Emanuel B.S., and Zackai, E. (2000). Communication Disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome, *Journal of Communication Disorders*, 33, 187-204.
- Solot, C.B., Gerdes, M., Kirschner, R.E., McDonald-McGinn, D.M., Moss, E., Woodin, M., Aleman, D., Zackai, E.H., Wang, P.P. (2001). Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: children at risk, *Genetics in Medicine*, 3, 67-71.
- Sphrintzen, R.J., (1995). Instrumental assessment of velopharyngeal valving. In: Sphrintzen, R.J., Bardach, J. (eds.) (1995), *Cleft palate speech management, a multidisciplinary approach*, hoofdstuk 11. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.
- Sphrintzen, R.J., Goldberg, R. (1995). The genetics of clefting and associated syndromes. In: Sphrintzen, R.J., Bardach, J. (eds.) (1995), *Cleft palate speech management, a multidisciplinary approach*, hoofdstuk 2. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.
- Stengelhoven, J., (1989). *Cleft palate: The nature and remediation of communication problems*. Churchill Livingstone, Edinburgh.
- Verhoeven, L., Vermeer, A., (1992). Woordenschat van leerlingen in het Basis- en MLK-onderwijs. In: Hell, J.G., van., Klerk, A., de., Strauss, D.E.M., Torremans, T. (2002) *Taalontwikkeling en taalstoornissen: theorie, diagnostiek en behandeling*, Garant, Leuven/Apeldoorn.
- Weyer, J.C., van de, Slis, I.H. (1991). Nasaliteitsmeting met de nasometer. *Logopedie en Foniatrie*, 63 (4), 97-101.

Witzel, MA. (1995). Communicative impairment associated with clefting. In: Sphrintzen, R.J., Bardach, J. (eds.) (1995), *Cleft palate speech management, a multidisciplinary approach*, hoofdstuk 8. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.

Ysunza, A., Pamplona, M.C., Ramirez, E., Canun, S., Sierra M.C., Silva-Rojas, A. (2003). Videonasopharyngoscopy in patients with 22q11.2 deletion syndrome (Shprintzen syndrome), *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 67, 911-915.

Internet adressen

http://www.vcfs.nl/vcfs_info/vcfs_kort/vcfs_kort.htm.

<http://www.crosslink.net/~marchett/vcfs/clist.htm>.

Afbeeldingen

Figuur 1 en 2: www.vcfs.nl.

Figuur 3 t/m 9: Patiënten Informatie Dossier, divisie Kinderen Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht, 2005.

Figuur 10: Engel-Hoek, L. van den. (2002). *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, Koninklijke van Gorcum, Assen.

Figuur 11 en 12: Dinger, T., Smit, M., Winkelman, C. (2001). *Expressiever en gemakkelijker spreken*, Coutinho, Bussum.

Figuur 13: Kirchmann, L.L., Geskes, G.G., de Groot, R.P. (2003). *Anatomie en fysiologie van de mens*, Elsevier, Maarssen.

Figuur 14: www.vcfs.nl.

Figuur 15 en 16: Gillis, S., Schaerlakens, A. (2000). *Kindertaalverwerving: een handboek voor het Nederlands*, Martinus Nijhoff, Groningen.

Figuur 17: www.schisis.nl.

Figuur 18: Casell, M.D., Elkadi, H. (1995). Anatomy and physiology of the palate and velopharyngeal structures. In: Sphrintzen, R.J., Bardach, J. (eds.) (1995), *Cleft palate speech management, a multidisciplinary approach*, hoofdstuk 3. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.

Figuur 19: Wijngaarden, H.A., van (2004). Schisis en veluminsufficiëntie, anatomische aspecten. *Handboek stem-, spraak- en taalpathologie*, december 2004.

Figuur 20: Weyer, J.C., van de, Slis, I.H. (1991). Nasaliteitsmeting met de nasometer. *Logopedie en Foniatrie*, 63 (4), 97-101.

Figuur 21: Dejonckere, P.H., Hogen Esch, T.T. (2004). Objectivating nasality in healthy and velopharyngeal insufficiënt children with the Nasalance Acquisition System (NasalView) Defining minimal required speech tasks assessing normative values for Dutch language. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 68, 1039-1045.

Figuur 22: Wijngaarden, H.A., van (2004). Schisis en veluminsufficiëntie, anatomische aspecten. *Handboek stem-, spraak- en taalpathologie*, december 2004.

Figuur 23: Hoofdstuk 8 Pharyngoplasty, auteur en jaartal onbekend.

Figuur 24: <http://www.let.leidenuniv.nl/history/res/stat/html/les10.html>

Bijlage 1: Kenmerken van het 22q11 deletie syndroom

CRANIOFACIAL / ORAL FINDINGS 1. Overt, submucous or occult submucous cleft palate 2. Retrognathia (retruded lower jaw) 3. Platybasia (flat skull base) 4. Asymmetric crying facies in infancy 5. Structurally asymmetric face 6. Functionally asymmetric face 7. Vertical maxillary excess (long face) 8. Straight facial profile 9. Congenitally missing teeth 10. Small teeth 11. Enamel hypoplasia (primary dentition) 12. Hypotonic, flaccid facies 13. Downturned oral commissures 14. Cleft lip (uncommon) 15. Microcephaly 16. Small posterior cranial fossa EYE FINDINGS 17. Tortuous retinal vessels 18. Suborbital congestion ("allergic shiners") 19. Strabismus 20. Narrow palpebral fissures 21. Posterior embryotoxin 22. Small optic disk 23. Prominent corneal nerves 24. Cataract 25. Iris nodules 26. Iris coloboma (uncommon) 27. Retinal coloboma (uncommon) 28. Small eyes 29. Mild orbital hypertelorism 30. Mild orbital dystopia 31. Puffy eyelids EAR / HEARING FINDINGS 32. Overfolded helix 33. Attached lobules 34. Protuberant, cup-shaped ears 35. Small ears 36. Mildly asymmetric ears 37. Frequent otitis media 38. Mild conductive hearing loss 39. Sensori-neural hearing loss 40. Ear tags or pits (uncommon)	LIMB FINDINGS 100. Small hands and feet 101. Tapered digits 102. Short nails 103. Rough, red, scaly skin on hands and feet 104. Morphea 105. Contractures 106. Triphalangeal thumbs 107. Polydactyly (both preaxial and postaxial) 108. Soft tissue syndactyly PROBLEMS IN INFANCY 109. Feeding difficulty, Failure-to-thrive 110. Nasal vomiting 111. Gastroesophageal reflux 112. Nasal regurgitation 113. Irritability 114. Chronic constipation (not Hirschsprung megacolon) SPEECH / LANGUAGE 115. Severe hypernasality 116. Severe articulation impairment 117. Language impairment (usually mild delay) 118. Velopharyngeal insufficiency (usually severe) 119. Dyspraxia 120. High pitched voice 121. Hoarseness COGNITIVE / LEARNING 122. Learning disabilities (math concept, reading comprehension) 123. Concrete thinking, Difficulty with abstraction 124. Drop in IQ scores in school years (test artifact) 125. Borderline normal intellect 126. Occasional mild mental retardation 127. Attention deficit hyperactivity disorder MISCELLANEOUS ANOMALIES 128. Spontaneous oxygen desaturation without apnea 129. Thrombocytopenia
--	--

41. Narrow external ear canals	130. Bernard-Soulier disease
NASAL FINDINGS	131. Juvenile rheumatoid arthritis
42. Prominent nasal bridge	PSYCHIATRIC / PSYCHOLOGICAL
43. Bulbous nasal tip	132. Bipolar affective disorder
44. Mildly separated nasal domes (appearing bifid)	133. Manic depressive illness and psychosis
45. Pinched alar base, narrow nostrils	134. Rapid or ultrarapid cycling of mood disorder
46. Narrow nasal passages	135. Mood disorder
CARDIAC FINDINGS	136. Depression
47. VSD (Ventricular septal defect)	137. Hypomania
48. ASD (Atrial septal defect)	138. Schizoaffective disorder
49. Pulmonic atresia or stenosis	139. Impulsiveness
50. Tetralogy of Fallot	140. Flat affect
51. Right sided aorta	141. Dysthymia
52. Truncus arteriosus	142. Cyclothymia
53. PDA (patent ductus arteriosus)	143. Social Immaturity
54. Interrupted aorta	144. Obsessive compulsive disorder
55. Coarctation of the aorta	145. Generalized anxiety disorder
56. Aortic valve anomalies	146. Phobias
57. Aberrant subclavian arteries	IMMUNOLOGIC
58. Vascular ring	147. Frequent upper respiratory infections
59. Anomalous origin of carotid artery	148. Frequent lower airway disease (pneumonia, bronchitis)
60. Transposition of the great vessels	149. Reduced T cell populations
61. Tricuspid atresia	150. Reduced thymic hormone
VASCULAR ANOMALIES	151. Reactive airway disease
62. Medially displaced internal carotid arteries	GENITOURINARY
63. Tortuous, kinked, absent, or accessory internal carotids	152. Hypospadias
64. Jugular vein anomalies	153. Cryptorchidism
65. Absence of vertebral artery (unilateral)	154. G-U reflux
66. Low bifurcation of common carotid	ENDOCRINE
67. Tortuous or kinked vertebral arteries	155. Hypocalcemia
68. Reynaud's phenomenon	156. Hypoparathyroidism
69. Small veins	157. Pseudohypoparathyroidism
70. Circle of Willis anomalies	158. Hypothyroidism
NEUROLOGIC AND BRAIN FINDINGS	159. Mild growth deficiency, relative small stature
71. Periventricular cysts (mostly at anterior horns)	160. Absent, hypoplastic thymus
72. Small cerebellar vermis	161. Hypoplastic pituitary gland
73. Cerebellar hypoplasia/dysgenesis	SKELETAL / MUSCLE / ORTHOPEDIC / SPINE
74. White matter UBOs (unidentified bright objects)	162. Scoliosis
75. Generalized hypotonia	163. Hemivertebrae
76. Cerebellar ataxia	164. Spina bifida occulta
	165. Butterfly vertebrae

77. Seizures 78. Strokes 79. Spina bifida/meningomyelocele 80. Mild developmental delay 81. Enlarged Sylvian fissure PHARYNGEAL / LARYNGEAL / AIRWAY FINDINGS 82. Upper airway obstruction in infancy 83. Absent or small adenoids 84. Laryngeal web (anterior) 85. Large pharyngeal airway 86. Laryngomalacia 87. Arytenoid hyperplasia 88. Pharyngeal hypotonia 89. Asymmetric pharyngeal movement 90. Thin pharyngeal muscle 91. Unilateral vocal cord paresis ABDOMINAL / KIDNEY / GUT 92. Hypoplastic/aplastic kidney 93. Cystic kidneys 94. Inguinal hernias 95. Umbilical Hernias 96. Malrotation of bowel (single case) 97. Hepatoblastoma (single case) 98. Diaphragmatic hernia (single case) 99. Anal anomalies (displaced, imperforate)	166. Fused vertebrae (mostly cervical) 167. Tethered spinal cord 168. Syrinx 169. Osteopenia 170. Sprengel's anomaly, scapular deformation 171. Talipes equinovarus 172. Small skeletal muscles 173. Joint dislocations 174. Chronic leg pains 175. Flat foot arches 176. Hyperextensible/lax joints 177. Extra ribs 178. Rib fusion SKIN / INTEGUMENT 179. Abundant scalp hair 180. Thin appearing skin (venous patterns easily visible) SECONDARY SEQUENCES / ASSOCIATIONS 181. Robin sequence 182. DiGeorge sequence 183. Potter sequence 184. CHARGE association 185. Holoprosencephaly (single case)
---	--

(<http://www.crosslink.net/~marchett/vcfs/clist.htm>)

Bijlage 2: Brief gericht aan ouders



Divisie Kinderen
Medische Psychologie
& Maatschappelijk Werk

Drs. S.N. Duijff & drs. P.W.J. Klaassen
Telefoon: 030 2504111
Fax: 030-2505325
Huispost: KAC0 004 0
E-mail: 22q11@wvz.az.u.nl

Datum
Maart 2006
Onderwerp
Logopedie

Ons kenmerk
032006/24

Geachte ouders,

Studenten van de Logopedie-opleiding van de Hogeschool Utrecht doen dit jaar een onderzoek in het WKZ. Ze bestuderen de statussen van de kinderen met het 22q11-deletiesyndroom om de gegevens over de spraak- en taalontwikkeling op een rijtje te zetten. Hopelijk kunnen wij met behulp van deze gegevens kinderen met een 22q11-deletie in de toekomst de juiste hulp geven.

Van niet alle kinderen zijn gegevens bekend of compleet. We weten ook niet of elk kind op dit moment in logopedische behandeling is of in het verleden logopedische hulp heeft gehad. Bij aanmelding voor het wetenschappelijk onderzoek naar de ontwikkeling van kinderen met het 22q11-deletiesyndroom heeft u aangegeven toestemming te geven voor het opvragen van eventuele logopedie-gegevens van uw kind. Graag zouden wij kopieën van logopedische gegevens van u ontvangen, of de naam en adres van de logopedist waar we ze kunnen opvragen. Als uw kind nooit logopedie heeft gehad, wil u dat dan ook melden? U kunt hiervoor gebruik maken van de meegestuurde antwoord-envelop. Wij stellen het erg op prijs als U voor 10 april zou kunnen reageren, in verband met de voortgang van het onderzoek. Wij danken U hartelijk voor de moeite.

Met vriendelijke groet,

Mfw. I.L.M. Homveld
logopedist

Mw. P.W.J. Klaassen
psycholoog, onderzoeker 22q11 project

00115

UMC Utrecht **Locatie Academisch Ziekenhuis Utrecht** Heidelberglaan 100, 3584 CX Utrecht, Postbus 85500, 3508 GA Utrecht, Telefoon 030 - 250 91 11
UMC Utrecht **Locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis** Lindelaan 6, 3584 FA Utrecht, Postbus 85090, 3508 AB Utrecht, Telefoon 030 - 750 40 00
UMC Utrecht **Locatie Stratenum** Universiteitsweg 100, 3584 CG Utrecht, Postbus 80030, 3508 TA Utrecht, Telefoon 030 - 253 88 88 www.umcutrecht.nl

Bijlage 3: Brief gericht aan logopedist



Divisie Kinderen
Medische Psychologie
& Maatschappelijk Werk

Drs. S.N. Duijff & drs. P.W.J. Klaassen
Telefoon 030-2504111
Fax 030-2505325
Huispost KA00.004.0
E-mail 22q11@wkc.azn.nl

Datum
April 2006

Ons kenmerk

Onderwerp
Logopedische gegevens (naam+geboortedatum)

Geachte collega,

Studenten van de Logopedie-opleiding van de Hogeschool Utrecht doen dit jaar een onderzoek in het WKZ. Ze bestuderen de statussen van de kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom (ook wel Velo-Cardio-Faciaal Syndroom genoemd) om de gegevens over de spraak- en taalontwikkeling in kaart te brengen. Hopelijk kunnen wij met behulp van deze gegevens kinderen met een 22q11.2 deletie in de toekomst de juiste hulp geven.

Van niet alle kinderen zijn gegevens bekend of compleet.

Bij aanmelding voor het wetenschappelijk onderzoek naar de ontwikkeling van kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom hebben de ouders toestemming gegeven voor het opvragen van logopedische gegevens van hun kind. Uit de status in het WKZ en/of uit communicatie met ouders hebben wij begrepen dat bij u logopedie heeft of heeft gehad.

Graag zouden wij kopieën van logopedische gegevens van u ontvangen. Alle gegevens zijn welkom; vanaf de beginperiode van de spraak- en taalontwikkeling tot de meest recente logopedische gegevens.

U kunt hiervoor gebruik maken van de meegestuurde antwoord-envelop.

We stellen het erg op prijs als u voor 1 mei zou kunnen reageren, in verband met de voortgang van het onderzoek.

Wij danken u hartelijk voor de moeite.

Met vriendelijke groet,

Mw. I.L.M. Homveld
logopedist

Mw. P.W.J. Klaassen
psycholoog, onderzoeker 22q11-project

100

UMC Utrecht Locatie Academisch Ziekenhuis Utrecht Heindebergaan 100, 3584 CX Utrecht, Postbus 85500, 3505 GA Utrecht, Telefoon 030 - 250 91 11
UMC Utrecht Locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis Lindendreef 6, 3584 EA Utrecht, Postbus 85030, 3506 AB Utrecht, Telefoon 030 - 250 40 00
UMC Utrecht Locatie Stratenum Universiteitsweg 100, 3584 CG Utrecht, Postbus 80030, 3508 CA Utrecht, Telefoon 030 - 253 28 28 www.umcutrecht.nl