

Taalstoornissen bij het 22q11 deletiesyndroom

Gepubliceerd: 04-01-2018 Laatst bijgewerkt: 20-06-2024

Het eerste hoofddoel van deze studie is het maken van een gedetailleerde, kwantitatieve en kwalitatieve beschrijving van de vroege taalontwikkeling (taalontwikkelingsprofiel) van kinderen met 22q11DS. Daarin worden expressieve en receptieve...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Geestelijke achterstandsstoornissen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON54844

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Taalstoornissen bij 22q11DS

Aandoening

- Geestelijke achterstandsstoornissen

Synoniemen aandoening

taalontwikkelingsprobleem, taalstoornis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: NWO - Social Sciences and Humanities

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: 22q11DS, taalontwikkeling, taalstoornis, TOS

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

(1) Overeenkomsten / verschillen in de taalontwikkelingsprofielen van kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS, in vergelijking met neurotypische kinderen.

(2a) Overeenkomsten / verschillen tussen kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS met betrekking tot neurocognitieve mechanismen die verondersteld worden kritiek te zijn voor taalontwikkeling: kortetermijn- en werkgeheugen, executieve functies, impliciet leren.

(2b) De associatie tussen neurocognitieve deficieten en taaluitkomsten bij de 22q11DS en TOS groepen.

Secundaire uitkomstmaten

NVT

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Taalontwikkelingsproblemen hebben een verstrekkende invloed op het leven van een individu. Ze kunnen ontstaan door ongunstige fysieke, psychologische, sociale of onderwijskunde omstandigheden. Daarnaast komen bij ongeveer 7% van alle kinderen ernstige en persistente vertragingen in de taalontwikkeling voor, waarvoor geen evidente neurologische, psychologische of sociale oorzaak aanwijsbaar is. Deze conditie noemen we 'taalontwikkelingsstoornis' (TOS). TOS wordt gediagnosticeerd op grond van exclusie; er is geen ondubbelzinnige klinische marker. Mede daardoor is de TOS-populatie heterogeen. Dit hindert pogingen van onderzoekers om het pad van (genetische) oorzaak via neurocognitieve deficieten naar beperkingen in de taalvaardigheid bloot te leggen. Een benadering die naar verwachting nieuwe inzichten kan opleveren, is het vergelijken van TOS met het 22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS). Een vrijwel universeel symptoom van dit syndroom is een ernstige vertraging in de vroege taalontwikkeling. Dit geeft aanleiding tot de hypothese dat de taalproblemen bij 22q11DS een eigenstandig symptoom zijn, ongerelateerd aan een van de andere fysieke of psychologische symptomen. Als dat zo is, is er een interessante en

belangrijke overeenkomst tussen de 22q11DS en TOS populaties. Een verschil met TOS is, dat 22q11DS een uniforme genetische etiologie heeft, een microdeletie in de lange arm van chromosoom 22. Dit is een ondubbelzinnige klinische marker, die op zeer jonge leeftijd kan worden gedetecteerd. De kennis over taalontwikkeling bij kinderen met 22q11DS is zeer beperkt en directe vergelijkingen met TOS zijn er nog niet. Onze studie wil deze lacune vullen door middel van een diepgaande en gedetailleerde longitudinale vergelijking van taalontwikkeling in de twee populaties. TOS wordt in verband gebracht met bepaalde neurocognitieve tekorten, met name m.b.t. kortetermijn- en werkgeheugen, executieve functies en impliciet leren. Als er een overeenkomst is tussen TOS en 22q11DS, verwachten we ook bij kinderen met 22q11DS zulke tekorten aan te treffen. We bestuderen dus de neurocognitieve profielen van beide populaties en relateren de uitkomsten daarvan aan de taalproblemen. Onze resultaten leveren een nieuwe bijdrage aan ons begrip van het 22q11DS fenotype, en zullen naar verwachting gebruikt kunnen worden om spraak-taaldiagnostiek en prognostiek in deze populatie te verbeteren. Dit zal op z'n beurt een positieve bijdrage kunnen geven aan counseling van ouders / verzorgers, c.q. het managen van hun verwachtingen aangaande de aandoening van hun kind.

Doel van het onderzoek

Het eerste hoofddoel van deze studie is het maken van een gedetailleerde, kwantitatieve en kwalitatieve beschrijving van de vroege taalontwikkeling (taalontwikkelingsprofiel) van kinderen met 22q11DS. Daarin worden expressieve en receptieve vaardigheden betrokken op het gebied van taalstructuur (klanken, woorden, zinsbouw) en taalgebruik (conversatie en vertellen). Dit ontwikkelingsprofiel wordt vergeleken met dat van kinderen met TOS, teneinde vast te stellen of de twee populaties fenotypisch met elkaar overeenkomen. Ook zullen de taalontwikkelingsprofielen van kinderen met 22q11DS en TOS vergeleken worden met die van neurotypische kinderen.

Het tweede hoofddoel is te bepalen of kinderen met 22q11DS tekorten vertonen in kortetermijn- en werkgeheugen, executieve functies, of impliciet leren, en te beoordelen in welke mate zulke tekorten in (oorzakelijk) verband gebracht kunnen worden met de taalproblemen.

Onderzoeksopzet

Longitudinale, observationele case-control studie, waarin drie populaties betrokken worden.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen onmiddellijk opbrengsten / voordelen voor de participanten in deze studie. De resultaten van het onderzoek zullen de kennis van het 22q11DS

fenotype vergroten. Ook is te verwachten dat de resultaten zullen tot verbetering van taal/spraak-diagnostiek en prognostiek bij deze populatie. De vergaarde kennis zal mogelijk ook aanleiding geven tot verbeteringen in de counseling van ouders/verzorgers, c.q. managing van hun verwachtingen t.a.v. de aandoening van hun kind. De instrumenten en taken die we gebruiken, worden routinematig toegepast door psychologen en linguïsten die studie maken van de ontwikkeling van taal en cognitie. Er zijn geen bekende risico's. De belasting van de participanten en hun ouders/verzorgers vloeit direct voort uit de tijdsinvestering die ze gevraagd worden te doen. We vragen deelname aan 1 tot 5 meetsessies: à 1,5 uur (2 x 45 min.) bij meetsessies 1, 3 en 5, à 45 min. bij meetsessie 2, en à 45-75 min bij meetsessie 4 verspreid over een periode van 4;8 jaar voor kinderen met 22q11DS. Voor kinderen met TOS vragen we deelname aan 1 tot 3 meetsessies: à 1,5 uur (2 x 45 min.) bij meetsessies 1, en à 45 min. bij meetsessie 2 en 3 verspreid over een periode van maximaal 1 jaar. Voor controles vragen we deelname aan 1 tot 4 meetsessies: à 1,5 uur (2 x 45 min.) bij meetsessies 1 en 4, en à 45 min. bij meetsessie 2 en 3 verspreid over een periode van 4;8 jaar. Aangezien onze onderzoeksvragen betrekking hebben op de ontwikkeling van een complexe, veelzijdige cognitief vermogen (d.w.z. veranderingen in diverse vaardigheden als functie van leeftijd), is een lichter design niet mogelijk. Teneinde de belasting van de deelnemende kinderen en hun ouders/verzorgers te beperken, hebben het aantal procedures per sessie en het aantal sessies zo laag mogelijk gehouden. Het is evident dat de jonge leeftijd van de participanten gedictieerd wordt door het bestudeerde verschijnsel: taalverwerving en -ontwikkeling.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Trans 10
Utrecht 3512 JK
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Trans 10
Utrecht 3512 JK
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Leeftijd: 3 - 6,5 jaar

Opgroeien in eentalige, Nederlandssprekende gezinnen

Patientengroepen: diagnose 22q11 deletiesyndroom OF taalontwikkelingsstoornis
(strict genomen geen medische conditie)

Controlegroep: gezonde kinderen met een niet-afwijkende ontwikkeling;
afwezigheid van de bovengenoemde aandoeningen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

ernstig gehoorverlies (35 dB of meer)

opgroeien in een gezin waarin een of meer andere talen, naast het Nederlands,
worden gebruikt in communicatie met het kind

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Controle: Geneesmiddel
Doel: Anders

Deelname

Nederland
Status: Werving gestopt
(Verwachte) startdatum: 02-01-2019
Aantal proefpersonen: 0
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 04-01-2018
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 07-11-2018
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 04-04-2019
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 05-09-2019
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 18-09-2019
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 29-01-2020
Soort: Amendement

Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	21-08-2020
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	26-11-2020
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	14-03-2023
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-06-2024
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL63223.041.17