

# Spraak en taal bij kinderen met het 22q11.2 deletiesyndroom

## Handreiking voor logopedisten

### Wat is 22q11DS?

Het 22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS) is een genetische aandoening. Het werd ook wel het Velo-Cardio-Faciaal (VCF) of DiGeorge syndroom genoemd. 22q11DS komt voor bij 1 op de circa 3000 levend geboren kinderen. In Nederland worden er per jaar zo'n 50 kinderen met 22q11DS geboren.

### 22q11DS in de klinische praktijk

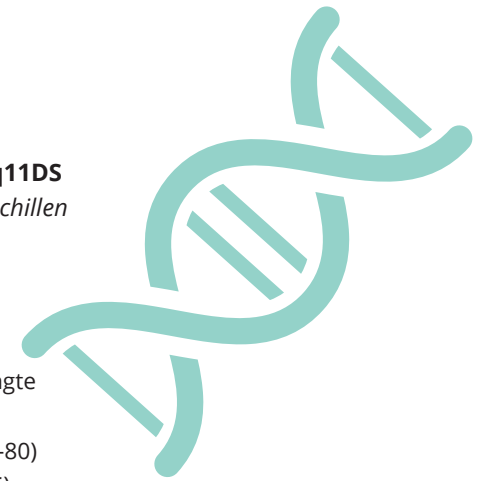
Vrijwel alle kinderen met 22q11DS (95%) hebben logopedie, en één derde daarvan ontvangt ondersteuning vanuit cluster-2. Onderstaande informatie over 22q11DS en de bijkomende spraak- en taalproblematiek biedt de logopedist handvatten om kinderen met 22q11DS te ondersteunen.



### Kenmerken die veel voorkomen bij 22q11DS

*Er kan sprake zijn van grote individuele verschillen*

- Aangeboren hartafwijking
- Gehemelteproblemen en/of schisis
- Oorontstekingen en gehoorverlies
- Subtiële gezichtskenmerken en kleine lengte
- Spraak- en taalproblemen
- Benedengemiddelde intelligentie (IQ ~70-80)
- Ontwikkelingsstoornissen (bv. ADHD, ASS)
- Verhoogd risico op psychose in adolescentie



## Spraak

### Anatomie

- **Gehemeltepleet (palatoschisis)**  
Bijna 30% van de kinderen met 22q11DS heeft een gehemeltepleet. Bij de helft daarvan is alleen het harde en niet het zachte gehemelte gespleten. Een gespleten lip is zeldzaam.
- **Velofaryngeale insufficiëntie (VPI)**  
Dit komt voor bij 55% van de kinderen met 22q11DS, ook bij kinderen zonder gespleten gehemelte. VPI is het gevolg van verminderde aansturing van het velum of een te kort velum en het leidt tot hypernasaliteit.

### Kenmerken

- Motorische spraakstoornissen, zoals dysartrie en spraakontwikkelingsdyspraxie, komen vaker voor bij kinderen met 22q11DS.
- Spraakproblemen houden langer aan dan bij kinderen met een niet-syndromale schisis.
- Articulatie: Glottisslagen, actief nasale fricatieven, faryngeale fricatieven, soms klikken, glottale versterkingen, nasale emissie, nasale turbulentie.

### Spraak-verbeterende operatie

Bij VPI kan met een operatie het velum langer gemaakt worden (meestal rond 6-jarige leeftijd).

# Taal

De taalproblematiek verschilt per kind met 22q11DS, maar de taalontwikkeling is vaak vertraagd: meer dan twee derde zegt een eerste zinnetje pas na ruim 2-jarige leeftijd. De meeste kinderen hebben ernstige taalproblemen in alle domeinen, zowel expressief als receptief, wat tot frustratie kan leiden.



## 3 tot en met 6 jaar

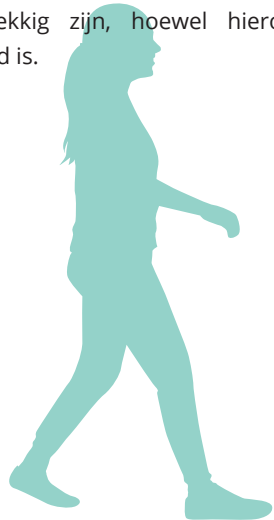
- Zwakkere expressieve dan receptieve taalvaardigheden
- Meeste problemen met Expressieve grammatica
- Kinderen met de zwakste expressieve taalvaardigheden hebben vaak ook de zwakste receptieve taalvaardigheden.

## 6 tot en met 12 jaar

- Problemen met taalbegrip nemen toe naarmate een kind ouder wordt en lijken op deze leeftijd ernstiger dan taalproductieproblemen.

## Adolescentie

- Er zijn aanwijzingen dat de taalproblemen hardnekkig zijn, hoewel hierover nog weinig bekend is.



## Relaties tussen taal en andere ontwikkelingsaspecten in 22q11DS



Zowel kinderen die goed verstaanbaar zijn als kinderen die slecht verstaanbaar zijn, hebben moeite met taal.



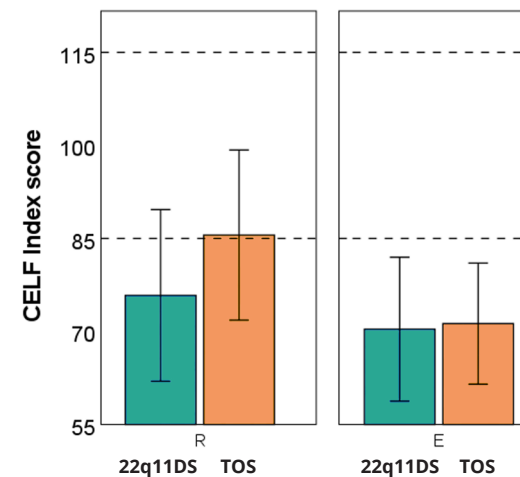
Taalvaardigheid en intelligentie hangen samen, maar taal blijft relatief achter ten opzichte van intelligentie.



Kinderen met een zwak taalbegrip hebben moeite met sociale interactie en communicatie.

## Lijkt het taalprofiel van kinderen met 22q11DS op dat van kinderen met TOS (3-7 jaar)?

- De expressieve indexscore van de CELF verschilt niet tussen kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS. Beide groepen halen de laagste scores op de tests voor expressieve grammatica.
- Spontane taalanalyse toont geen verschillen aan tussen kinderen met 22q11DS en kinderen met TOS. Beide groepen maken minder complexe zinnen en meer grammaticale fouten dan typisch ontwikkelende kinderen.
- De receptieve taalvaardigheid van kinderen met 22q11DS is zwakker dan die van kinderen met TOS.
- Kinderen met 22q11DS hebben vaker bijkomende problematiek, zoals een laag IQ of gedragsproblemen.



## Implicaties voor de praktijk

- **Breed in kaart brengen**  
Breed in kaart brengen van taal en spraak is belangrijk voor alle kinderen met 22q11DS. Kinderen met 22q11DS verschillen van elkaar, en problemen kunnen voorkomen in alle taaldomeinen.
- **Taalniveau blijven monitoren**  
Op jonge leeftijd vallen de expressieve taalproblemen meer op, maar op latere leeftijd komen de receptieve taalproblemen op de voorgrond te staan. Deze problemen vallen minder op, waardoor het risico op overvraging door de omgeving wordt vergroot.
- **Multidisciplinaire zorg en samenwerking**  
Naast taalproblemen hebben kinderen met 22q11DS vaak fysieke problemen, een laag IQ en kunnen zij psychiatrische problematiek ontwikkelen. Samenwerking met specialisten, zoals een psycholoog, fysiotherapeut of kinderarts, is helpend om de problematiek van een kind te begrijpen en om beleid af te stemmen.

### Wat als ik vermoeden heb van 22q11DS, een ander syndroom of van VPI?

- Adviseer ouders om naar de huisarts te gaan. Deze kan eventueel doorverwijzen voor genetisch onderzoek of naar een schisisteam voor diagnostiek.
- Genetisch onderzoek is nauwelijks invasief, maar kan wel ethische dilemma's met zich meebrengen.
- Zie deze website voor meer informatie over het traject bij de klinisch geneticus.



Kinderen met 22q11DS. Bron: Stichting Steun 22q11

#### Colofon

Deze handreiking bevat informatie over de taalontwikkeling van kinderen met 22q11DS, inclusief handvatten voor de klinische praktijk. De handreiking is ontwikkeld binnen het 3T Onderzoek, dat tussen 2018 en 2023 is verricht door de Universiteit Utrecht en het Wilhelmina Kinderziekenhuis, onderdeel van het UMC Utrecht. De informatie uit de handreiking is deels gebaseerd op resultaten van het 3T Onderzoek, en deels op kennis uit de wetenschappelijke literatuur. De ontwikkeling van de handreiking vond plaats in samenspraak met logopedisten uit de eerste-, tweede- en derdelijnszorg en het onderwijs, zowel met als zonder ervaring in het werken met kinderen met 22q11DS, gedurende een workshop in februari 2022. De handreiking is mede mogelijk gemaakt door het Damsté-Terpstra Fonds [200716/2] en NWO [360-89-080].

Voor hun hulp bij de werving van het 3T Onderzoek bedanken we Stichting Steun 22q11, het 22q11DS expertiseteam uit het WKZ/UMCU, Koninklijke Auris Groep, Koninklijke Kentalis, de NSDSK en VierTaal. Onze dank gaat ook uit naar Marieke Huls en Fenna Duijinkerke voor hun belangrijke bijdrage aan het 3T Onderzoek. Daarnaast zijn we alle betrokken kinderen, ouders, logopedisten en scholen zeer dankbaar voor hun inzet.

**Referentie:** Boerma, T., Everaert, E., Selten, I., de Wilde, H., Derksen, D., Haverkamp, S., Houben, M., Gerrits, E., & Wijnen, F. (2022). *Spraak en taal bij kinderen met het 22q11.2 deletiesyndroom: Handreiking voor logopedisten.*

© 3T onderzoek, Universiteit Utrecht, 2022  
Illustraties © iStockphoto.com

#### Auteurs

Tessel Boerma  
Emma Everaert  
Iris Selten  
Hester de Wilde  
Desiree Derksen  
Sarah Haverkamp  
Michiel Houben  
Ellen Gerrits  
Frank Wijnen

#### Contact

[3Tonderzoek@uu.nl](mailto:3Tonderzoek@uu.nl)  
[Website 3T onderzoek](http://Website3Tonderzoek.nl)

#### Meer informatie over 22q11DS?

[Website WKZ](http://WebsiteWKZ.nl)  
[Website Stichting Steun 22q11](http://WebsiteStichtingSteun22q11.nl)  
[Artikel VHZ](http://ArtikelVHZ.nl)  
[Erfelijkheid.nl](http://Erfelijkheid.nl)

#### Heb je een vraag over een client?

[22q11@umcutrecht.nl](mailto:22q11@umcutrecht.nl)



3T ONDERZOEK  
TAAL | 22Q11 | IQS



Universiteit  
Utrecht



UMC Utrecht



Damsté-Terpstra Fonds  
voor praktische en preventieve Logopedie



NWO