

‘Welke genen zorgen voor taal- en spraakstoornissen?’

Taaltalent Lot Snijders Blok kijkt in het DNA van kinderen met een taalspraakstoornis

Deze publicatie is onderdeel van het thema [Over taal gesproken](#) op Kennislink.nl.

Stoornissen in taal en spraak lijken vaak genetisch bepaald, maar welke genen daar precies verantwoordelijk voor zijn, is nog een raadsel. Promovenda Lot Snijders Blok probeert de komende jaren het mysterie te ontrafelen.

door [Erica Renckens](#)

“Toen ik half februari met dit onderzoek begon, dacht ik nog dat ontwikkelingsstoornissen in taal en spraak in duidelijke categorieën onderverdeeld konden worden, maar dat was wat naïef,” lacht Snijders Blok, die inmiddels dik twee maanden aan de slag is als promovendus. “De praktijk blijkt complex. Problemen met begrijpen en met spreken lopen vaak door elkaar heen en dan kan er ook nog sprake zijn van bijvoorbeeld autisme of een algehele ontwikkelingsachterstand.”

Dit artikel maakt deel uit van de reeks [Taaltalent](#). In Taaltalent volgt Kennislink enkele jonge onderzoekers uit het [Language in Interaction-project](#) gedurende hun

Van huis uit is Snijders Blok geen taalwetenschapper, maar arts. Na haar studie Geneeskunde begon ze aan de opleiding tot klinisch geneticus. “De afgelopen twee jaar werkte ik op de afdeling [Genetica](#) in het Radboudumc. Het werken met patiënten vind ik erg leuk, maar ik wilde ook onderzoek doen. Daarom heb ik nu deze kans gegrepen. Na de afronding van dit onderzoek heb ik nog twee jaar van mijn specialisatie te gaan.”



Het promotieonderzoek waar Lot Snijders Blok aan werkt is een samenwerking tussen de afdeling [Genetica](#) van het Radboudumc en het [Max Planck Instituut voor Psycholinguïstiek](#).

Taal en genen

“In het Radboudumc deed ik vooral onderzoek naar genetische oorzaken van verstandelijke beperkingen,” vertelt de onderzoekster. Op dat gebied zijn de onderliggende genetische wortels al veel verder in kaart gebracht. Geneticici hebben verschillende verantwoordelijke genen kunnen identificeren door de symptomen uitgebreid te beschrijven en het DNA van patiënten te analyseren.

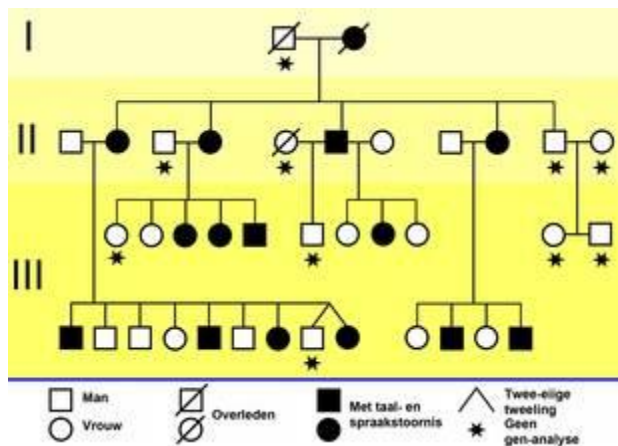
“Het is tijd dat we dit nu ook voor taal- en spraakstoornissen gaan doen,” stelt Snijders Blok. “We zullen daarmee de problemen niet kunnen oplossen, maar het kan wel een hele hoop duidelijkheid geven. Dat zien we ook in het Radboudumc bij ouders van een kind met een verstandelijke beperking: het betekent vaak het eind van een lange zoektocht naar verklaringen en een eind aan de onzekerheid over de precieze diagnose. Bovendien kunnen we de ouders dan ook vertellen wat de kans is dat een volgend kind dezelfde aandoening heeft.”

Maar niet alleen ouders hebben belang bij de resultaten van haar onderzoek. “Het zou mooi zijn als we straks meer weten over genetische afwijkingen en het taal- en spraakprofiel dat daarbij past. Je kunt dan misschien al in een vroeger stadium de behandeling daarop aanpassen. Daarnaast is het ook interessant vanuit een meer fundamenteel onderzoeksperspectief. Welke genen zorgen er nou voor dat wij taal hebben?”

Knippen en plakken met DNA

De eerste maanden van haar promotietraject is de onderzoekster vooral bezig met het bestuderen van de literatuur en het inwerken in het [lab van het Max Planck Instituut](#). “In de literatuur ben ik op zoek naar genen die al eerder zijn gelinkt aan taal en spraak. Dat kan een interessant uitgangspunt voor verder genetisch onderzoek zijn,” vertelt de promovenda.

Zo kijkt ze op dit moment naar een specifiek gen, waarvan haar promotor Simon Fisher in eerdere experimenten liet zien dat het bijbehorende eiwit misschien samenwerkt met het FOXP2-gen. Fisher ontdekte rond de eeuwwisseling dat een mutatie in FOXP2 verantwoordelijk is voor ernstige taal- en spraakproblemen bij een Britse familie.



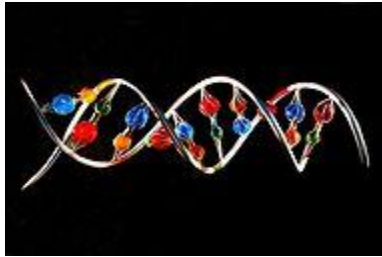
Van de 37 familieleden in de Britse familie ‘KE’ hebben er 15 een erfelijke taalspraakstoornis, veroorzaakt door een mutatie in het gen FOXP2. De familieleden met de mutatie hebben moeite om de snelle bewegingen te maken die voor spraak nodig zijn. Ook hebben ze problemen met het verwerken van grammatica, waardoor complexe zinnen moeilijk te maken en te begrijpen zijn.

Ook promotor Han Brunner van het Radboudumc was geïnteresseerd in dit nieuwe gen, dat ook een rol lijkt te spelen bij meerdere kinderen met een ontwikkelingsachterstand. Snijders Blok: “Ik kijk nu of we kunnen aantonen dat dit ‘nieuwe’ eiwit samenwerkt met het FOXP2-eiwit. Daarnaast bootsen we in het nieuwe gen de DNA-veranderingen na die we bij patiënten zien. Zo hopen we te laten zien dat die DNA-veranderingen echt iets doen op dat eiwit en zo uiteindelijk kunnen leiden tot een taalontwikkelingsstoornis. Het is een hoop knippen en plakken met DNA. Mijn vrienden van de studie Geneeskunde snappen niet waarom, die werken liever met patiënten. Maar ik word daar heel gelukkig van.”

Mutatiefoutjes

“Later ga ik via Kentalis patiënten selecteren voor mijn onderzoek: kinderen met ernstige taal- en spraakstoornissen,” vertelt Snijders Blok. [Kentalis](#) biedt zorg en onderwijs aan mensen met een beperking op het gebied van horen en communiceren. “Samen met een taalkundige en een neuropsycholoog ga ik het gedrag van die kinderen heel precies in kaart brengen, zowel qua functioneren in taal en spraak als qua

motoriek, intelligentie en dergelijke. We kijken of we de verschijnselen in een bepaalde categorie kunnen plaatsen en gaan dan in het DNA op zoek naar een oorzaak voor de aandoening.”



Elk trapje in ons DNA vormt een basenpaar. In totaal hebben we er daar [zo'n drie miljard](#) van. Sommige mutaties in ons DNA blijven onopgemerkt, andere hebben grote gevolgen. Joint Genome Institute (Roy Kaltschmidt), Flickr

“Als een kind de enige in zijn familie is met een taalspraakprobleem, zou het goed kunnen dat de oorzaak ligt in een nieuwe mutatie,” legt de promovenda uit. “Zo'n mutatie is dan een klein foutje in het DNA dat ontstaat rondom de bevruchting. Iedereen heeft dat soort foutjes in zijn DNA, maar meestal hebben ze geen betekenis. Heel soms heb je pech en zit zo'n mutatie op de verkeerde plek, met grote gevolgen. Zo'n nieuw foutje kunnen we vrij makkelijk opsporen door het DNA van het kind te vergelijken met dat van zijn ouders, dus dat zal de eerste focus zijn van mijn onderzoek.”

Snijders Blok: “Sommige van de kinderen die in het Radboudumc al zijn onderzocht vanwege hun verstandelijke beperking, hebben daarnaast ook een duidelijk taalspraakprobleem. Dan zie je bijvoorbeeld een kind met een milde verstandelijke beperking dat helemaal niet spreekt, terwijl je dat op basis van zijn of haar IQ wel zou verwachten. Ook de genetische oorzaken in deze groep kinderen kunnen voor mijn onderzoek interessant zijn, dus ook daar hoop ik meer inzicht in te krijgen.”

Uiteindelijk verwacht de promovenda verschillende genen te kunnen identificeren die verantwoordelijk zijn voor taal- en spraakstoornissen. Nieuwe puzzelstukjes in het raadsel van onze genetische basis van taal. “In dit onderzoek kan ik zowel klinisch werken met patiënten, als in het lab staan en moleculair werk doen. Voor mij is het de perfecte combinatie.”

Benieuwd hoe het onderzoek van Lot Snijders Blok verloopt? Over een paar maanden bezoekt Kennislink haar weer om te vragen hoe het gaat. [Volg](#) ondertussen ook de andere promovendi uit het Language in Interaction-project.