

'De genetica wordt soms ingehaald door Facebook'

Taaltalent Lot Snijders Blok zoekt genen die verantwoordelijk zijn voor taal- en spraakstoornissen

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

Promovendus Lot Snijders Blok speurt in het DNA van kinderen met ernstige taalproblemen naar de genen die hier verantwoordelijk voor zijn. Een diagnose geeft de ouders van deze kinderen veel rust, merkt ze. NEMO Kennislink sprak haar al aan het begin van het onderzoekstraject, en zoekt haar nu een jaar later weer op.

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

Door [Erica Renckens](#)

Een verandering die direct opvalt bij dit tweede bezoek aan promovendus Lot Snijders Blok is haar taalgebruik: waar ze eerder sprak van 'taal- en spraakstoornissen' spreekt ze nu van 'TOS', de verzamelterm die ook behandelaars gebruiken voor taalontwikkelingsstoornissen. "Ja, ik heb me maar aangepast", geeft ze lachend toe. "Eigenlijk is dat voor mijn onderzoek niet altijd handig, want er vallen veel verschillende stoornissen onder TOS. Maar het communiceert wel een stuk makkelijker met ouders en logopedisten."

Het is een druk jaar geweest voor Snijders Blok, onderzoeker in opleiding binnen het project Language in Interaction. In het genetisch lab van het Max Planck Instituut onderzocht ze de invloed van mutaties in een specifiek gen, dat wellicht een rol speelt bij TOS. Daarnaast werkte ze met TOS-kinderen in de klinische praktijk, op de afdeling Genetica van het Radboudumc. "Gelukkig heb ik sinds februari hulp van een stagiair uit de master Cognitive Neuroscience. Hij neemt veel labwerk van me over, dat scheelt veel tijd."

Speuren naar patronen

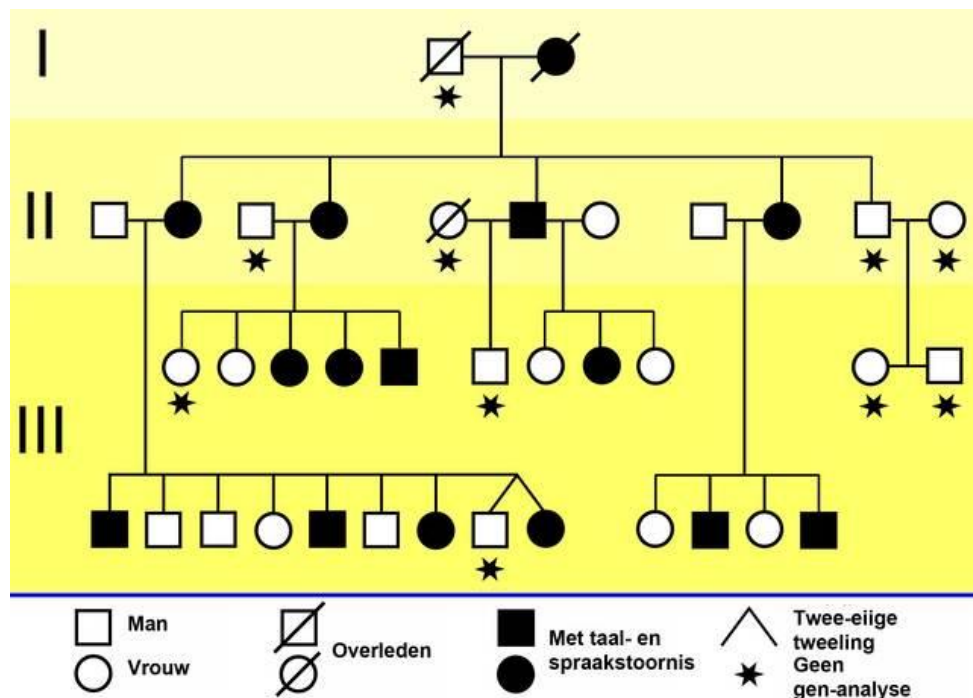
Momenteel is ze druk met het schrijven van een publicatie over het onderzochte gen, die hopelijk zal verschijnen in een toonaangevend tijdschrift. Foutjes in dit gen lijken gerelateerd te zijn aan problemen in de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen. "Het eerste kind met deze genmutatie dat onderzocht werd, had ernstige verbale apraxie, een complexe stoornis in de planning van spraakbewegingen. Later zagen we dat er meestal sprake is van een algehele ontwikkelingsachterstand. De kinderen hebben vaak autisme of een verstandelijke beperking, maar de spraak is meer aangedaan dan je zou verwachten op basis van het IQ", aldus Snijders Blok.



Promovendus Lot Snijders Blok doet genetisch onderzoek naar TOS (taalontwikkelingsstoornis). In het Engels wordt dit meestal SLI (Specific Language Impairment) genoemd. Een jaar geleden maakte NEMO Kennislink kennis met haar. *Radboud Universiteit / Joeri Borst*

In het lab onderzocht ze of het bewuste gen samenwerkt met FOXP2, een eerder door haar supervisor Simon Fisher ontdekt gen. Schrijffoutjes in dit gen kunnen ernstige taal- en spraakstoornissen veroorzaken. Snijders Blok: “Die invloed is eerder aangetoond, maar we wilden die interactie het liefst nog met een onafhankelijk experiment met andere techniek aantonen. Dat is helaas niet gelukt. Wel zijn we gaan samenwerken met een Canadees onderzoeksteam dat samen met Amerikaanse onderzoekers de invloed heeft weten aan te tonen van verschillende mutaties op de functie van het eiwit. Samen met hen hebben we ongeveer 25 kinderen onderzocht met mutaties in dit specifieke gen, dat is vrij veel. Al moeten ze hier beneden hard lachen om zulke aantallen.”

Eén verdieping lager in het lab zitten namelijk onderzoekers die speuren naar patronen in het genoom van soms wel duizenden mensen tegelijk. “Zij kijken naar kleine effecten van heel veel verschillende genen. Dan heb je zulke grote aantallen proefpersonen ook wel nodig. Maar ik ben meer op zoek naar de extremen: soms veroorzaakt één ernstige DNA-verandering in een kind een compleet verstoorde ontwikkeling. Als je dat kunt achterhalen kan dat heel informatief zijn om meer te weten te komen over de rol van dat gen in de ontwikkeling. Hoe beïnvloedt het de hersenontwikkeling en de taal- en spraakontwikkeling? Het is erg lastig om meerdere kinderen te vinden met mutaties in hetzelfde gen, laat staan dat het ook nog eens om dezelfde mutaties gaat.”



Simon Fisher, een begeleider van Snijders Blok, is een van de ontdekkers van het FOXP2-gen. Bij de Britse familie ‘KE’ hebben 15 van de 37 familieleden een erfelijke taalspraakstoornis die wordt veroorzaakt door een mutatie in dit gen. 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.
Armin Kübelbeck voor Wikimedia via CC BY-SA 3.0

Ervaringen uitwisselen

Bij het speuren naar patiëntjes krijgt Snijders Blok gelukkig hulp van Kentalis, een organisatie die zorg en onderwijs biedt aan mensen met een beperking op het gebied van horen en communiceren. “Zij verwijzen kinderen met ernstige TOS steeds vaker door naar het Radboudumc voor een genetische diagnose. Zeker als er verder in de familie niemand TOS heeft, is het heel goed mogelijk dat de oorzaak in één gen ligt.”

Daarnaast kijkt ze ook zelf naar mogelijk interessante casussen bij de afdeling Genetica van het Radboudumc. “Daar is vooral veel bekend over genetische oorzaken van verstandelijke beperkingen. Maar soms is ook de taal en spraak daarbij opvallend aangedaan, zoals bij het SATB2-gen. Die kinderen hebben een verstandelijke beperking en praten niet of nauwelijks. Veel ouders vertellen dat het kind geen moeite heeft met begrijpen, maar dat het lijkt of de taal er niet uit kan komen. Soms komt er dan plotseling een moeilijk woord als ‘pannenkoek’ door die muur heen. Daar wil ik meer van weten.”

Ouders kunnen regelmatig waardevolle informatie leveren, ervaart Snijders Blok. “Ouders met een kind dat een zeldzame diagnose heeft gekregen, vinden elkaar soms via Facebook. Daar delen ze onderling hun ervaringen met de aandoening. Zo weten ze soms al meer dan de betrokken dokters. Dan wordt de genetica echt even ingehaald door Facebook.”

Ieder geval zien dat de techniek veelbelovend is. Ook andere bedrijven, waaronder ReadSpeaker, doen onderzoek naar het genereren van stemmen met neurale netwerken.



Meer duidelijkheid

Al biedt een genetische diagnose nog lang geen oplossing, toch zijn ouders er vaak al erg blij mee. Snijders Blok: “Het geeft vooral veel duidelijkheid. Ouders vinden het vaak heel belangrijk om te weten waarom hun kind zich anders ontwikkelt dan andere kinderen. Dat geeft ook inzicht in het toekomstperspectief en de kans dat een volgend kindje dezelfde problemen heeft. Ook vinden sommige ouders lotgenotencontact erg prettig; we hebben zo al verschillende ouders die daar behoefte aan hadden met elkaar in contact gebracht.”

De onderzoeker heeft nog bijna drie jaar te gaan voor haar promotie. “Uiteindelijk hoop ik meer te kunnen zeggen over de oorzaak van TOS: zijn losse genen verantwoordelijk of gaat het om een mechanisme waarin veel verschillende genen een rol spelen? Ook wil ik weten of genetisch onderzoek bij TOS vaak genoeg een diagnose oplevert. Moeten we het altijd aanbieden of is het vooral nuttig bij een specifieke groep kinderen met TOS?”

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