

# De taalvaardigheid van kinderen met spinale musculaire atrofie type 2 tijdens de differentiatiefase

**Delphine Cools**

Verhandeling aangeboden tot het behalen van de graad van  
Master in de Logopedische en Audiologische Wetenschappen

Promotor: Prof. Inge Zink, Dr. Ellen Van Den Heuvel  
Co-promotor: Mevr. Joanna Willen

juni 2020



# De taalvaardigheid van kinderen met spinale musculaire atrofie type 2 tijdens de differentiatiefase

**Delphine Cools**

Verhandeling aangeboden tot het behalen van de graad van  
Master in de Logopedische en Audiologische Wetenschappen

Promotor: Prof. Inge Zink, Dr. Ellen Van Den Heuvel  
Co-promotor: Mevr. Joanna Willen :

juni 2020

© Copyright by KU Leuven

Zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de promotor(en) en de auteur(s) is overnemen, kopiëren, gebruiken of realiseren van deze uitgave of gedeelten ervan verboden. Voor aanvragen tot of informatie in verband met het overnemen en/of gebruik en/of realisatie van gedeelten uit deze publicatie, wendt u zich tot de KU Leuven, Faculteit Geneeskunde, Dept. Neurowetenschappen, ExpORL, B-3000 Leuven (België).

© All rights reserved by KU Leuven

No part of this publication may be reproduced in any form by print, photo print, microfilm or any other means without written permission from the promotor(s) and author(s). For making an inquiry about using the presented work, please contact the KU Leuven, Faculty of Medicine, Dept. Neurosciences, ExpORL, B-3000 Leuven (Belgium).

## Dankwoord

Na een leerrijke periode zou ik graag een aantal personen oprecht willen bedanken voor hun steun en hulp de voorbije twee jaar. Zonder hen zou het schrijven van deze masterproef niet mogelijk geweest zijn.

Allereerst bedank ik mijn promotoren Prof. Inge Zink en Dr. Ellen Van Den Heuvel voor de mogelijkheid tot dit onderzoek, het herhaaldelijk nalezen van mijn masterproef en het geven van opbouwende feedback. Daarnaast bedank ik mijn copromotor mevr. Joanna Willen voor de ondersteuning tijdens testmomenten, het beantwoorden van mijn vragen en het geven van opbouwende feedback gedurende het hele proces.

Verder bedank ik de deelnemende scholen, de kinderen en hun ouders voor al hun enthousiasme en inspanningen tijdens testmomenten. Zonder hun deelname zou dit onderzoek niet tot stand zijn gekomen.

Tot slot bedank ik ook mijn familie en vrienden voor het nalezen van teksten, de onvoorwaardelijke steun, de aanmoedigingen en het bieden van een luisterend oor.



## Samenvatting in het Engels

Spinal muscular atrophy type 2 (SMA type 2) is a neuromuscular disorder causing children severe motor deficits. These children will never be able to stand or walk independently. Scientific research indicates a relationship between language development and children's motor development. Both can positively influence each other. Given the motor deficits of SMA type 2 children, they may have less favorable conditions to develop language. Nevertheless, several authors report the opposite. Language seems to be a crucial aid for these children during their development. In fact, they use language to shape the physical environment according to their needs, which would otherwise be unreachable. While literature on the language skills of SMA type 2 children is very scarce, there seems to be a tendency to acquire language at an earlier age. Therefore, a precocity in terms of vocabulary, semantics and morphosyntax is already described.

This master's thesis compares the language skills of eight children suffering from SMA type 2 with the language skills of eight typically developing children. We target children during the multi-word stage of language development (ages 2;06 - 5;00) and focus in particular on standardized language tests in order to evaluate overall language proficiency. The main purpose of this research is to map out the language skills of children with SMA type 2 in detail and thereby also to delineate possible strengths and/or weaknesses of these children.

Based on a cross-sectional comparison, we aim to find out whether there are differences between SMA type 2 children and typically developing children regarding multiple expressive language components. In addition, we investigate whether these two groups differ from one another concerning sentence comprehension, a receptive language skill. Finally, we examine whether the difference between the two groups is visible in both the early and late multi-word stage or differs according to age, by comparing difference scores of two age groups.

This research does not find any evidence for differences in the understanding of simple sentences. We do see that in SMA type 2 children the expressive lexico-semantic and morphological skills start to develop earlier than in typically developing peers and that children with SMA type 2 in the multi-word stage generally perform better on these skills, although the differences are larger in the younger children (early multi-word stage) than in the older ones (late multi-word stage). The findings of this study emphasize the qualities of SMA type 2 children, which are very important in the context of their academic and social-emotional development.

## Samenvatting in het Nederlands

Spinale musculaire atrofie type 2 (SMA type 2) is een neuromusculaire aandoening waardoor kinderen ernstige motorische beperkingen ervaren. Deze kinderen zullen namelijk nooit in staat zijn om zelfstandig te staan of te stappen. Uit wetenschappelijk onderzoek blijkt een relatie tussen de taalontwikkeling en de motorische ontwikkeling van kinderen. Beide kunnen mekaar positief beïnvloeden. Gezien de motorische problemen van kinderen met SMA type 2, zou het kunnen dat zij minder gunstige voorwaarden hebben om tot taalontwikkeling te komen. Toch rapporteren reeds enkele auteurs het tegendeel. Het lijkt er op dat taal een cruciaal hulpmiddel is voor deze kinderen tijdens hun ontwikkeling. Ze gebruiken immers hun taal om de fysieke omgeving, die anders ontoereikend is, vorm te geven in functie van hun noden. Literatuur naar de taalvaardigheden van kinderen met SMA type 2 is zeer beperkt, maar toch lijkt er een tendens te zijn dat deze jonge kinderen de taal vroeger zouden verwerven. Zo wordt reeds een vroegrijpheid op vlak van lexicon, semantiek en morfosyntaxis beschreven.

In het kader van deze masterproef vergelijken we de taalvaardigheden van acht kinderen met SMA type 2 met die van acht typisch ontwikkelende kinderen. We richten ons hierbij op kinderen tijdens de differentiatiefase (2;06 - 5;00 jaar) en focussen ons specifiek op gestandaardiseerde taaltests om de taal te evalueren. De centrale doelstelling van dit onderzoek is om de taalvaardigheden van kinderen met SMA type 2 meer diepgaand in kaart te brengen en zo ook mogelijke sterktes en/of zwaktes van deze kinderen te bepalen.

Op basis van een cross-sectionele vergelijking willen we in eerste instantie achterhalen of er verschillen zijn tussen kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende kinderen op vlak van meerdere expressieve taalcomponenten. We gaan daarnaast ook na of deze twee groepen van elkaar verschillen op vlak van zinsbegrip, een receptieve taalvaardigheid. Tot slot onderzoeken we of het verschil tussen de twee groepen zichtbaar is in zowel de vroege als late differentiatiefase of varieert in functie van de leeftijd. Dit doen we door verschillcores van twee leeftijdsgroepen te vergelijken.

In dit onderzoek vinden we geen evidentie voor verschillen op vlak van zinsbegrip. We zien wel dat bij kinderen met SMA type 2 de expressieve lexico-semantische en morfologische vaardigheden vroeger beginnen te ontwikkelen dan bij typisch ontwikkelende leeftijdsgenoten en dat kinderen met SMA type 2 uit de hele differentiatiefase over het algemeen beter presteren op deze vaardigheden, al is het verschil bij de jonge kinderen (vroeg differentiatiefase) groter dan bij de oudere (late differentiatiefase). De resultaten van dit onderzoek benadrukken de kwaliteiten van kinderen met SMA type 2, dewelke ook zeer belangrijk zijn in het kader van hun schoolse en sociaal-emotionele ontwikkeling.



# Inhoud

<b>Lijst van afkortingen en symbolen .....</b>	<b>11</b>
<b>Inleiding .....</b>	<b>13</b>
<b>Lijst van afkortingen en symbolen .....</b>	<b>11</b>
<b>Inleiding .....</b>	<b>13</b>
<b>Deel 1: Literatuur .....</b>	<b>15</b>
<b>1 Spinale musculaire atrofie.....</b>	<b>15</b>
1.1 Definitie en kadering .....	15
1.2 Pathofysiologie .....	15
1.3 Verschillende vormen van spinale musculaire atrofie.....	17
1.3.1 SMA type 0.....	17
1.3.2 SMA type 1.....	17
1.3.3 SMA type 2.....	17
1.3.4 SMA type 3.....	18
1.3.5 SMA type 4.....	18
1.4 Behandeling .....	18
<b>2 Relatie motorische ontwikkeling en taalontwikkeling .....</b>	<b>19</b>
2.1 Typische ontwikkeling .....	19
2.2 Taalontwikkeling bij kinderen met SMA type 2 .....	22
2.3 Taalontwikkeling bij andere neuromusculaire aandoeningen.....	25
<b>3 Neuroplasticiteit.....</b>	<b>27</b>
<b>4 Besluit en probleemstelling.....</b>	<b>29</b>
<b>Deel 2: Methodiek .....</b>	<b>31</b>
<b>5 Deelnemers .....</b>	<b>31</b>
5.1 Selectie onderzoeksgroep.....	31
5.2 Selectie controlegroep en matchingprocedure .....	31
<b>6 Testafname .....</b>	<b>33</b>
6.1 <i>Clinical Evaluation of Language Fundamentals Preschool-II-NL</i> .....	33
6.1.1 Zinnen Begrijpen .....	34
6.1.2 Woordcategorieën.....	34
6.1.3 Woordstructuur.....	34
6.1.4 Zinnen Herhalen .....	34
6.1.5 Actieve Woordenschat .....	35
6.2 <i>Reynell Taalontwikkelingsschalen (Taalproductieschaal)</i> .....	35
6.2.1 Woordenschat .....	35
6.2.2 Taalinhoud .....	35
6.2.3 Beoordeling van de spontane taal .....	35
6.3 <i>Expressive One-Word Picture Vocabulary</i> .....	36
6.4 <i>Renfrew Taalschalen Nederlandse Aanpassing</i> .....	36

6.5	<i>Vineland Screener</i> .....	38
6.6	<i>Vragenlijst demografische gegevens</i> .....	38
<b>7</b>	<b>Statistische verwerking</b> .....	<b>39</b>
<b>Deel 3: Resultaten en discussie</b> .....		<b>41</b>
<b>8</b>	<b>Resultaten</b> .....	<b>41</b>
8.1	<i>Descriptieve analyse</i> .....	41
8.2	<i>Vergelijkende analyse van de taalvaardigheid tussen kinderen met SMA en TO</i> .....	44
8.2.1	Zinsbegrip .....	44
8.2.2	Taalproductie .....	44
8.3	<i>Vergelijkende analyse van de taalvaardigheid naargelang de leeftijdsgroep</i> .....	46
8.4	<i>Vergelijkende case study</i> .....	47
<b>9</b>	<b>Discussie</b> .....	<b>51</b>
9.1	<i>Bespreking van de resultaten en interpretatie</i> .....	51
9.2	<i>Kritische evaluatie van het onderzoek</i> .....	54
9.2.1	Onderzoeksdesign .....	54
9.2.2	Keuze van significantietoets .....	55
9.2.3	Keuze van significantiewaarden .....	56
<b>10</b>	<b>Suggesties voor vervolgonderzoek en klinische relevantie</b> .....	<b>57</b>
<b>Besluit</b> .....		<b>61</b>
<b>Bibliografie</b> .....		<b>63</b>
<b>Lijst van tabellen</b> .....		<b>67</b>
<b>Lijst van figuren</b> .....		<b>69</b>
<b>Bijlagen</b> .....		<b>71</b>

## Lijst van afkortingen en symbolen

SMA	Spinale musculaire atrofie
DNA	Desoxyribonucleïnezuur
SMN	Survival of motor neuron
RNA	Ribonucleïnezuur
STOS	Spraak- en taalontwikkelingsstoornissen
DCD	Developmental coordination disorder
C.L.	Chronologische leeftijd
Pc	Percentiel
DMD	Duchenne musculaire dystrofie
TO	Typisch ontwikkelende
SES	Sociaal-economische status



## Inleiding

In deze masterproef bekijken we de taalvaardigheden van kinderen met SMA type 2 tijdens de differentiatiefase. Onderzoek naar de taalvaardigheden bij deze kinderen is tot op heden zeer beperkt. Toch lijkt er evidentie te zijn dat deze kinderen, ondanks hun ernstige neuromusculaire aandoening, beter presteren op vlak van de expressieve taal. Eerder onderzoek is echter hoofdzakelijk gebaseerd op oudervragenlijsten en spontane taalanalyses en betrof de taalvaardigheden van zeer jonge kinderen (C.L. 1;06 tot 3;11 jaar). Er bestaat een breed scala aan gestandaardiseerd testmateriaal om de taalvaardigheden van kinderen en de verschillende taalcomponenten in kaart te brengen. Dit willen we dan ook gebruiken in deze masterproef om een nauwkeuriger beeld te krijgen van de taalvaardigheden, en meer bepaald van de mogelijke sterktes en/of zwaktes, van kinderen met SMA type 2 tijdens de differentiatiefase.

We beginnen deze masterproef met een literatuurstudie, deel 1, waarin we in het eerste hoofdstuk meer uitleg geven over spinale musculaire atrofie. Hierin komt een korte kadering van de ziekte aan bod evenals de prevalentie en de pathofysiologie. Daarnaast beschrijven we ook de verschillende vormen van SMA die kunnen voorkomen en de bijbehorende kenmerken. We eindigen dit hoofdstuk met een korte beschrijving van de behandeling die momenteel voorhanden is. In hoofdstuk 2 vermelden we wat reeds gekend is over de relatie tussen de motorische ontwikkeling en de taalontwikkeling. We beginnen met gegevens binnen de typische ontwikkeling. In een volgende paragraaf beschrijven we dan enkele studies bij kinderen met SMA type 2. Vervolgens vergelijken we deze gegevens met andere neuromusculaire aandoeningen, namelijk SMA type 1 en Duchenne musculaire dystrofie. In hoofdstuk 3 bespreken we kort de rol van neuroplasticiteit binnen deze groep van kinderen. We sluiten het literatuurdeel af met hoofdstuk 4, het besluit en de probleemstelling, waarin we onze onderzoeksvragen en hypothesen voorstellen. Daarna gaan we over naar deel 2 van de masterproef, namelijk de methodiek. Hierin geven we in hoofdstuk 5 een beschrijving van de deelnemers en de manier waarop deze geselecteerd zijn. In hoofdstuk 6 lichten we vervolgens het verloop van de testafname en het instrumentarium toe. We eindigen dit deel met hoofdstuk 7 waarin we de statistische verwerkingsprocedures vermelden. Deel 3 beginnen we met de bespreking van onze resultaten (Hoofdstuk 8). Hierbij maken we eerst een analyse van de descriptieve gegevens. Vervolgens vergelijken we de taalvaardigheid van kinderen met SMA type 2 met die van typisch ontwikkelende kinderen en maken we een vergelijkende analyse naargelang de leeftijdsgroep. Tot slot bespreken we nog een casus die niet de globale groepstendens lijkt te volgen. In hoofdstuk 9 plaatsen we de verkregen resultaten tegen de beschikbare literatuur en evalueren we onze studie kritisch. Als laatste doen we in hoofdstuk 10 nog enkele suggesties voor verder onderzoek en geven we de klinische relevantie van ons onderzoek aan. We ronden onze masterproef af met een algemeen besluit.



## Deel 1: Literatuur

### 1 Spinale musculaire atrofie

In dit hoofdstuk kaderen we wat spinale musculaire atrofie precies inhoudt (1.1). We beschrijven de pathofysiologie (1.2) en de verschillende vormen die kunnen voorkomen met de bijbehorende kenmerken (1.3). Tot slot bespreken we nog welke behandeling momenteel voorhanden is voor deze aandoening (1.4).

#### 1.1 Definitie en kadering

Spinale musculaire atrofie, afgekort SMA, verwijst naar een groep van ernstige autosomale neuromusculaire aandoeningen die recessief overgeërfd worden (Kolb & Kissel, 2015). Dit wil zeggen dat beide ouders drager moeten zijn van de ziekte opdat de aandoening tot uiting komt bij het kind. Beide ouders zullen zelf niet aan de ziekte lijden, maar dragen deze genetische afwijking wel mee in hun DNA. Kinderen zullen dan 25% kans hebben om de ziekte te ontwikkelen, 25% kans hebben om de genetische aandoening niet over te erven en 50% kans hebben om drager te worden van deze aandoening (Darras, 2015). Deze ziekte wordt gekenmerkt door een progressieve spierzwakte ten gevolge van een degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg en de hersenstamkernen (Castro & Iannaccone, 2014). Hierdoor worden er geen of minder prikkels doorgegeven aan de spieren wat resulteert in een atrofie van de ventrale wortels in het ruggenmerg. De corticale gebieden van kinderen met spinale musculaire atrofie zijn niet mee aangetast waardoor deze kinderen over het algemeen een normale intelligentie hebben (Kolb & Kissel, 2015). De aandoening komt voor bij ongeveer 1 op 6.000 tot 1 op 10.000 pasgeborenen en is nog steeds de op één na grootste genetische doodsoorzaak bij kinderen, na cystische fibrose<sup>1</sup> (mucoviscidose) (Castro & Iannaccone, 2014).

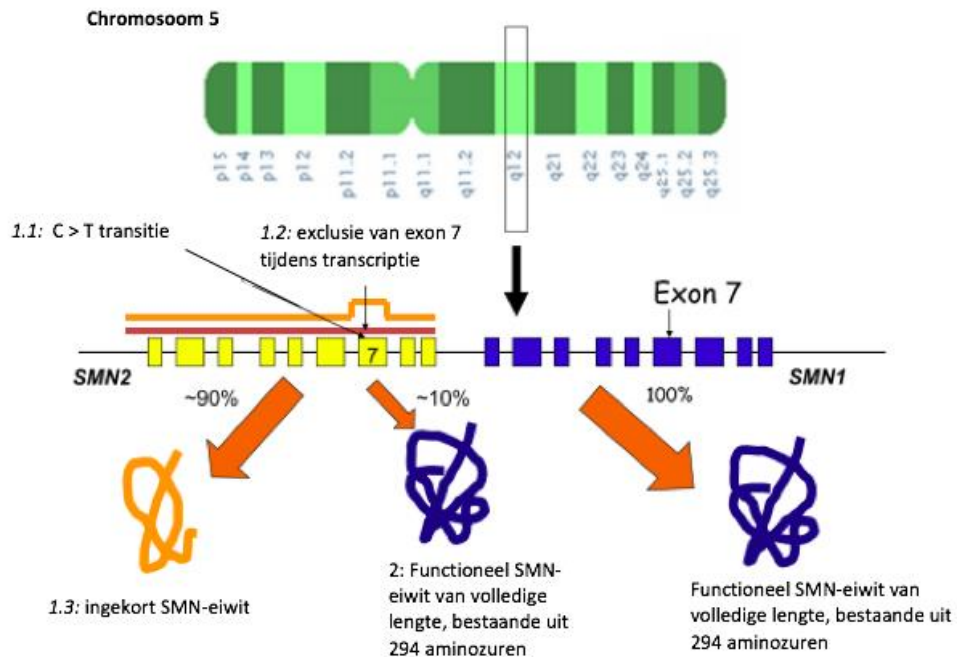
#### 1.2 Pathofysiologie

In 95% van de gevallen wordt SMA veroorzaakt door een afwijking op een gen in het erfelijk materiaal, namelijk een homozygote deletie of mutatie in beide kopieën van het survival of motor neuron (SMN1) gen op chromosoom 5 (5q11.2 – 5q13.3). Op dit chromosoom bevindt zich zowel een SMN1 gen als een SMN2 gen op ieder allel (zie fig 1, aangepast naar Darras, 2015, pagina 745). Transcriptie van DNA zorgt voor de vorming van RNA, waarna translatie zorgt voor de productie van een eiwit. Het SMN-gen is verantwoordelijk

<sup>1</sup> Cystische fibrose is een aandoening die het ionentransport in de exocriene klieren beïnvloedt. Hierdoor is het slijm in de organen (longen, darmen, alvleesklier, lever...) zeer taai en dik (Scott, 2013).

voor de productie van het SMN-eiwit, dat belangrijk is voor de zenuwen in het ruggenmerg die de spieren aansturen. Zonder dit eiwit zullen de zenuwcellen krimpen en uiteindelijk afsterven, wat op zijn beurt leidt tot spierzwakte. Het SMN1 gen is exact hetzelfde als het SMN2 gen, op één uitzondering na: verwisseling van twee basen, cytosine en thymine, op positie 6 van het SMN2 gen (zie fig 1 (1.1)). Dit resulteert in de meeste gevallen voor de exclusie van exon 7 tijdens de transcriptie van DNA naar RNA (zie fig 1 (1.2)). Deze onvolledige code leidt vervolgens tot een ingekorte versie van het SMN-eiwit dat niet functioneel is en snel achteruit gaat (zie fig 1 (1.3)). Echter, in 10% van de gevallen wordt tijdens de transcriptie van DNA naar RNA het exon 7 toch geïncorporeerd. Hierdoor kan er wel een kleine hoeveelheid functioneel eiwit aangemaakt worden door het SMN2 gen (zie fig 1 (2)). Desondanks levert dit slechts 10% op van de hoeveelheid SMN-eiwit geproduceerd door het SMN1 gen (Darras, 2015).

Deze patiënten met SMA hebben dus een tekort aan een functionerend SMN1 gen en moeten voor de aanmaak van het SMN-eiwit een beroep doen op hun SMN2 gen, wat onvoldoende is om het nodige SMN-eiwit aan te maken. De oorzaak van SMA is bijgevolg een deficiëntie van het SMN-eiwit waardoor er een verlies van motorneuronen optreedt (Kolb & Kissel, 2015). Hoe meer eiwitten er worden aangemaakt, hoe milder de aandoening zal zijn en hoe later de symptomen tot uiting zullen komen (Darras, 2015).



Figuur 1. Aangepast naar Darras, 2015, pagina 745. Schematisch overzicht van het SMN1 gen en het SMN2 gen op chromosoom 5.

In de overige 5% van de gevallen wordt SMA veroorzaakt door heterozygote mutaties en de novo mutaties. Deze zijn eerder zeldzaam in vergelijking met de bovengenoemde oorzaak van SMA (Darras, 2015).



### **1.3 Verschillende vormen van spinale musculaire atrofie**

Ook al hebben alle patiënten met SMA een defect op hetzelfde specifieke gen, namelijk het SMN gen, toch is er een grote variatie in het klinische beeld van SMA. Bijgevolg is het ook niet altijd meteen duidelijk om welk type van SMA het gaat (Kolb & Kissel, 2015). SMA vormt een breed spectrum dat opgedeeld kan worden in verschillende types (type 0, type 1, type 2, type 3 en type 4) op basis van de ernst en de leeftijd waarop de eerste symptomen tot uiting komen (Castro & Iannaccone, 2014).

#### **1.3.1 SMA type 0**

Deze vorm van SMA beschrijft neonaten die geboren worden met deze aandoening. Vanaf de geboorte vertonen deze baby's een sterke spierzwakte en hypotonie. De meeste van deze kinderen worden gemiddeld niet ouder dan zes maanden (Kolb & Kissel, 2015).

#### **1.3.2 SMA type 1**

Deze vorm van SMA wordt ook wel de ziekte van Werdnig-Hoffman genoemd. De aandoening wordt gediagnosticeerd voor de leeftijd van zes maanden. Deze kinderen zullen opgroeien zonder in staat te zijn zelfstandig te leren stappen of zitten. Verder ontwikkelen ze een zwakte van de faryngale spieren en de tongspieren. Ook de longen zullen niet volledig ontwikkelen. Hierdoor doen er zich gedurende de levensloop ook slikproblemen en ademhalingsmoeilijkheden voor en bestaat er een gevaar voor aspiratie. Naast hypotonie, een zwakke hoofdcontrole en areflexie, zullen de proximale spieren van de benen ook erger aangetast zijn dan die van de armen. Verder hebben deze kinderen over het algemeen een normale intelligentie (Kolb & Kissel, 2015). De meeste kinderen met SMA type 1 worden gemiddeld niet ouder dan twee jaar (Darras, 2015).

#### **1.3.3 SMA type 2**

Wanneer de symptomen zich beginnen te ontwikkelen bij jonge kinderen tussen zes en achttien maanden, is er sprake van SMA type 2. Gedurende de eerste levensmaanden ondervinden deze kinderen een typische ontwikkeling. Deze vorm is de intermediaire vorm van SMA. Deze kinderen zullen wel nog zelfstandig leren zitten, maar niet zelfstandig leren staan of stappen. Deze kinderen zullen daarom na verloop van tijd in een rolstoel terecht komen. Net zoals bij SMA type 1 vertonen deze kinderen een hypotonie, een areflexie en zijn de proximale spieren van de benen zwakker dan de spieren in de armen. Op oudere leeftijd hebben ze ook meer kans om longaandoeningen te ontwikkelen door de zwakke ademhalingsspieren en door het ontstaan van scoliose, een vergroeiing van de wervelkolom die ontstaat doordat deze kinderen onvoldoende kunnen bewegen. Op oudere leeftijd zullen deze kinderen hiervoor een operatie moeten ondergaan (Kolb & Kissel, 2015). De levensverwachting bij kinderen met SMA type 2 is dikwijls verkort, maar er zijn grote interindividuele verschillen (Darras, 2015). Binnen deze masterproef zullen we enkel ingaan op kinderen met SMA type 2.

### 1.3.4 SMA type 3

Deze vorm van SMA wordt ook wel de ziekte van Kugelberg-Welander genoemd. De symptomen worden gediagnosticeerd tussen achttien maanden en achttien jaar. Aanvankelijk zullen deze kinderen in staat zijn om zelfstandig te zitten, te staan en te stappen. Door de progressieve zwakte in de spieren, voornamelijk in de benen, zullen ze op een bepaald moment in hun leven een rolstoel nodig hebben. De ademhalingsproblemen die bij SMA type 1 en type 2 frequent zijn, treden bij deze patiënten zelden tot niet op. Kinderen en jongeren met SMA type 3 hebben meestal een normale levensverwachting (Kolb & Kissel, 2015; Darras, 2015).

### 1.3.5 SMA type 4

Deze vorm van SMA komt in minder dan 5% van de SMA-gevallen voor. SMA type 4 is de mildste vorm van alle types van SMA. De symptomen van SMA type 4 zijn zeer gelijkaardig aan deze van SMA type 3, op één uitzondering na: de symptomen beginnen zich pas te ontwikkelen op volwassen leeftijd, namelijk boven achttien jaar (Darras, 2015).

## 1.4 Behandeling

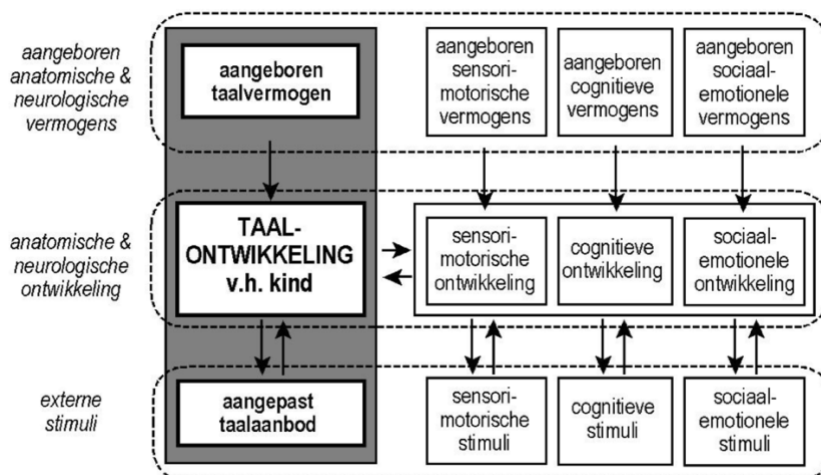
SMA is momenteel nog niet te genezen. Een multidisciplinaire behandeling van de symptomen en het verbeteren van de levenskwaliteit staan centraal in de behandeling. Het geneesmiddel Nusinersen, ook bekend onder de naam Spinraza, is in België sinds 2018 als eerste goedgekeurd voor de behandeling van SMA (Claborn, Stevens, Walker, & Gildon, 2019). Spinraza kan gebruikt worden als geneesmiddel bij SMA ten gevolge van een mutatie op chromosoom 5 en zorgt ervoor dat exon 7 terug opgenomen wordt tijdens de transcriptie van DNA naar RNA. Daardoor kan het SMN2-gen efficiënter werken en wordt er meer SMN-eiwit aangemaakt (Hoy, 2018). Dit geneesmiddel wordt via een ruggenprik onder lokale verdoving rechtstreeks toegediend in het ruggenmergvocht (Mousa et al., 2018). Zowel de motorische functie als de levensduur lijken hierdoor te verbeteren, onafhankelijk van het type van SMA (Hoy, 2018).

## 2 Relatie motorische ontwikkeling en taalontwikkeling

In dit hoofdstuk beschrijven we de relatie tussen de motorische ontwikkeling en de taalontwikkeling bij kinderen. We focussen ons hierbij eerst op kinderen met een typische ontwikkeling (2.1) om daarna de stap te maken naar kinderen met SMA type 2 (2.2). Vervolgens vergelijken we deze gegevens met andere neuromusculaire aandoeningen, namelijk SMA type 1 en Duchenne musculaire dystrofie (2.3).

### 2.1 Typische ontwikkeling

Op basis van gedragsmatige studies lijkt er een relatie te zijn tussen de motorische ontwikkeling en de taalontwikkeling bij zeer jonge kinderen (o.a; Iverson, 2010; Clearfield, 2011; Darrah, Hodge, Magill-Evans, & Kembhavi, 2003; Kent, 1984; Oudgenoeg-Paz, Volman, & Leseman, 2012). Het verwerven van nieuwe motorische vaardigheden, zoals het leren stappen, verandert immers de manier waarop het lichaam zich voortbeweegt en het kind in interactie treedt met de omgeving. Die nieuwe mogelijkheden creëren een context waarin kinderen direct en indirect vaardigheden, die bijdragen tot de ontwikkeling van taal en communicatie, kunnen verwerven, oefenen en verfijnen. Vooruitgang in een bepaald ontwikkelingsdomein is bijgevolg niet enkel het resultaat van domeinspecifieke processen en vaardigheden, maar maakt ook gebruik van vaardigheden uit andere domeinen (Iverson, 2010). Taalontwikkeling is immers een multidimensioneel gebeuren (zie fig 2, overgenomen uit Zink & Smessaert, 2012, pagina 8).



Figuur 2. Overgenomen uit Zink & Smessaert, 2012, pagina 8. *Taalontwikkeling is een multidimensioneel gebeuren.*

De motorische ontwikkeling speelt dus een rol bij de taalverwerving, maar dit betekent niet dat het noodzakelijk of voldoende is voor de taalontwikkeling. Het verwerven van taal vraagt veel meer dan het ontwikkelen en het uitbreiden van motorische vaardigheden (Iverson, 2010). Ook de sensorische, cognitieve en sociaal-emotionele ontwikkeling

hebben een invloed op de taalontwikkeling. Daarnaast hebben kinderen een aangeboren taalvermogen en een taalaanbod nodig om taal te verwerven (zie fig 2, overgenomen uit Zink & Smessaert, 2012, pagina 8). Jonge kinderen leren zeer veel uit het taalgebruik van hun opvoeder. Een opvoeder kan de taalontwikkeling van een kind enorm stimuleren door voldoende en aangepaste taal aan te bieden. Door veel te praten met jonge kinderen en regelmatig boeken voor te lezen, gaan kinderen een grote woordenschat opbouwen (Zink & Smessaert, 2012). Jonge kinderen hebben dus ook sociale interactie en gedeelde activiteiten met volwassenen nodig om te leren hoe taal gebruikt moet worden (Taylor, 2010).

Tijdens de eerste achttien levensmaanden ontwikkelen kinderen een groot aantal motorische vaardigheden (kruipen, stappen, objectmanipulatie...). Deze veranderen op hun beurt de ervaringen die kinderen hebben met voorwerpen en personen op een manier die ook relevant is voor de algemene communicatieve ontwikkeling en de taalverwerving (Iverson, 2010).

Zo hebben verschillende longitudinale studies (o.a; Ejiri, 1998; Iverson, Hall, Nickel, & Wozniak, 2007; Locke, Bekken, McMinn-Larson, & Wein, 1995; Thelen, 1979) een relatie kunnen vaststellen tussen de ritmische armactiviteit en het begin van canonic brabbelen. Canonic brabbelen verwijst naar vocalisaties waarbij lettergrepen georganiseerd zijn in een regelmatige, ritmische reeks (bijvoorbeeld: 'bababa') (Iverson, 2010). Het begin van canonic brabbelen is dan ook een mijlpijl in de ontwikkeling van de gesproken taal (Ejiri, 1998). In al deze studies hebben kinderen tussen vier en negen maanden een rammelaar gekregen en zijn de bewegingen met de rammelaar geobserveerd voor, tijdens en na het begin van de canonic brabbelmomenten. Men heeft een opvallende piek gevonden in de frequentie van ritmische armbewegingen rond de leeftijd van 28 weken (d.i. 7 maanden). Dit is ook de leeftijd waarop de kinderen begonnen te brabbelen. De gemiddelde leeftijd van ritmische armactiviteit gaat gemiddeld twee tot drie weken vooraf aan het canonic brabbelen. Die ritmische armactiviteiten geven kinderen een mogelijkheid om een vaardigheid te oefenen die een centrale rol speelt bij het canonic brabbelen, namelijk het produceren van ritmisch georganiseerde en getimed acties. Daarnaast geven ze kinderen ook multimodale feedback. Zo krijgen ze proprioceptieve feedback van de bewegingen zelf (ze voelen zichzelf bewegen), visuele feedback doordat ze de bewegingen van hun arm zien, en ook auditieve feedback doordat ze de resulterende geluiden kunnen horen. Dit maakt kinderen meer bewust van het verband tussen hun eigen bewegingen en de resulterende geluiden (Iverson, 2010).

Iverson (2010) beschrijft ook de waarde van objectmanipulaties tijdens spelsituaties voor de lexico-semantiche ontwikkeling. Door voorwerpen en speelgoed te manipuleren, leren kinderen de specifieke eigenschappen van voorwerpen kennen en observeren ze de gevolgen van hun acties. Op die manier beginnen kinderen voorwerpen te linken met betekenissen die in het kader van hun acties gecreëerd zijn. De mogelijkheid om betekenis te koppelen aan een referent is zeer belangrijk tijdens de taalverwerving, namelijk bij het leren van woorden (Iverson, 2010). Ook wanneer kinderen gebaren gebruiken om een voorwerp of een gebeurtenis aan te duiden, zijn ouders geneigd om dat voorwerp of die gebeurtenis te benoemen. Dit verhoogt de waarschijnlijkheid dat dat label in de woordenschat van het kind terecht komt (Goldin-Meadow, Goodrich, Sauer, & Iverson, 2007).

Daarnaast heeft zelfstandig rechtop zitten ook een aantal voordelen voor jonge kinderen in ontwikkeling. Kinderen die zonder ondersteuning rechtop zitten, zijn in staat om hun

hoofd en romp vrij te draaien. Zo kunnen ze de nabijgelegen omgeving beter waarnemen. De rechte houding verandert ook de ademhaling en de positie van de articulatoren. Zittende kinderen kunnen dieper ademen en kunnen de subglottale druk consistent handhaven. Dit maakt langere reeksen van uitingen op één ademhaling mogelijk. Door de zittende houding zal de tong naar een meer voorwaartse positie in de mondholte geleid worden. Bijgevolg verbetert dit de productie van medeklinker-klinker combinaties (Iverson, 2010).

Wanneer baby's dan beginnen te kruipen, gaan ze veel meer op verkenning en komen ze meer in contact met gevaarlijke voorwerpen en situaties. Hierdoor veranderen de sociale signalen die ze van hun ouders ontvangen en krijgen ze nieuwe verbale responsen te horen (bijvoorbeeld: 'niet op de trap kruipen', 'pas op voor de tafel') (Oudgenoeg-Paz, Volman, & Leseman, 2012). Die communicatie heeft in de meeste situaties een distale referent (bijvoorbeeld 'trap' en 'tafel' in de vorige voorbeelden) en komt van iemand die op een afstand van het kind staat. Hierdoor worden de taalervaringen van jonge kinderen beïnvloed en leren ze communiceren met distaal geplaatste personen en voorwerpen (Iverson, 2010).

Het leren stappen zorgt opnieuw voor een grote verandering in de ervaringen van het kind (Iverson, 2010). Ze kunnen zich sneller voortbewegen en verbruiken veel minder energie dan bij het kruipen. Het kind heeft nu zijn handen vrij om voorwerpen te manipuleren en te verplaatsen (Walle & Campos, 2014). Kinderen kunnen bijvoorbeeld hun interesses delen met iemand door een eigen gekozen voorwerp naar een volwassene te brengen. Dit is een duidelijk sociaal signaal dat aandacht van de omgeving opwekt en resulteert in joint attention en communicatie over dat voorwerp. Op die manier kan het kind een actieve rol gaan spelen in het tot stand brengen van een triadische interactie (d.i. kind, ouder en voorwerp) en dit biedt extra mogelijkheden om taal te leren (Iverson, 2010). Daarnaast blijkt uit rapporteringen van ouders en observaties dat ouders meer praten tegen een lopende peuter dan tegen een kruipende (Biringen, Emde, Campos, & Appelbaum, 1995). De manier waarop kinderen zich voortbewegen, beïnvloedt de manier waarop ze voorwerpen delen met hun moeder. Dit gaat op zijn beurt ook de verbale responsen van moeders beïnvloeden. Deze kunnen bestaan uit bevestigingen ('dank u'), beschrijvingen ('een rode doos') of uit actierichtlijnen ('doe maar open'). Men stelt vast dat moeders van lopende kinderen meer actierichtlijnen vertonen dan moeders van kruipende kinderen (Karasik, Tamis-Lemonda, & Adolph, 2014). Deze verbale responsen zullen het leren van woorden vergemakkelijken doordat ze relevante verbale informatie uitlokken. Walle en Campos (2014) merken bijkomend dat het zelfstandig stappen geassocieerd is met een significante stijging in zowel de receptieve als de productieve taal, onafhankelijk van de leeftijd. Dit is onderzocht aan de hand van een longitudinale studie waarbij de taalontwikkeling van vierenvertig kinderen opgevolgd is voor, tijdens en na het leren stappen (Walle & Campos, 2014). Oudgenoeg-Paz et al. (2012) rapporteren eveneens dat de leeftijd van zelfstandig rechtop zitten en stappen een voorspellende waarde heeft voor de productieve taalontwikkeling op latere leeftijd.

Het stappen op zich is verantwoordelijk voor een meer doelgericht gedrag van kinderen, een verbeterd vermogen om aandacht te verschuiven, een verhoogde intentionaliteit en voor veranderingen in de interactie met ouders. Vermoedelijk is niet zozeer het stappen zelf belangrijk, maar eerder de functionele gevolgen van het leren stappen op de ontwikkeling (Walle & Campos, 2014).

Een andere bevinding die de relatie tussen de taalontwikkeling en de motorische ontwikkeling bevestigt, is dat taalproblemen en motorische problemen regelmatig samen voorkomen (Iverson, 2010). Zo hebben een aantal studies een relatie gevonden tussen spraak- en taalontwikkelingsstoornissen (STOS) en verstoorde motorische vaardigheden (o.a; Bishop, 2002; Diepeveen, van Dommelen, Oudesluys-Murphy, & Verkerk, 2018; Finlay & McPhilips, 2013; Hill, 2001; Rechetnikov & Maitra, 2009). Van de kinderen met STOS lijkt 40 tot 91% motorische problemen te hebben die gelijkaardig zijn aan de problemen bij kinderen met coördinatie-ontwikkelingsstoornissen (d.i. DCD, developmental coordination disorder) (Hill, 2001). De prevalentie van DCD in de algemene populatie bedraagt 5 tot 6%. Wanneer men kijkt naar de prevalentie van DCD bij kinderen met STOS tussen vijf en acht jaar vinden Flapper en Schoemaker (2013) een percentage dat zes keer hoger ligt, namelijk 32,3%. Diepeveen et al. (2018) stellen dat kinderen met STOS motorische mijlpalen later bereiken dan kinderen zonder STOS. Daarbij is het verschil meer uitgesproken voor de fijnmotorische mijlpalen dan voor de grofmotorische mijlpalen. Kinderen met STOS hebben ook meer kans om onhandig te zijn en tragere motorische reacties te vertonen dan typisch ontwikkelende kinderen (Rechetnikov & Maitra, 2009). De motorische tekorten worden daarom voornamelijk geobserveerd bij snelle, opeenvolgende en getimedede bewegingen (Bishop, 2002). Zo zal ook de precieze articulatie van klanken moeizamer gaan bij kinderen waarbij de algemene motorische ontwikkeling wat trager verloopt dan bij kinderen met een vlottere motorische ontwikkeling (Zink & Smessaert, 2012).

## 2.2 Taalontwikkeling bij kinderen met SMA type 2

In vergelijking met typisch ontwikkelende kinderen, hebben kinderen met SMA minder gunstige motorische voorwaarden om tot taalontwikkeling te komen. Kinderen met SMA type 2 zullen nooit in staat zijn om zelfstandig te leren staan en stappen (Darras, 2015). Dit beperkt hun mogelijkheden om de omgeving te verkennen, objecten te manipuleren en in interactie te gaan met hun omgeving. Men zou kunnen denken dat het gebrek aan motorische vaardigheden een risicofactor kan zijn voor de taalontwikkeling. Echter, enkele studies bij kinderen met SMA type 2 lijken het tegendeel aan te tonen (o.a; Bénony & Bénony, 2005; Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014; Rivière, Lécuyer, & Hickmann, 2009; Sieratzki & Woll, 2002; Sieratzki & Woll, 2005).

Zo gaven Oudgenoeg-Paz en Rivière (2014) aan dat jonge kinderen met SMA type 2 in staat zijn om een goede ruimtelijke taal te verwerven en te gebruiken. Meer specifiek ging dit over voorzetsels en werkwoorden die een beweging in een bepaalde richting veronderstellen ('in', 'op', 'tussen', 'duwen', 'klimmen'...). Ruimtelijke cognitie en ruimtelijke taal zijn gebaseerd op een sensorimotorische interactie met de omgeving. Zo stellen gehoor en zicht kinderen in staat om de ruimtelijke structuur van hun omgeving waar te nemen en kunnen kinderen de ruimtelijke structuur van hun omgeving ook manipuleren (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014). Rivière, Lécuyer en Hickmann (2009) vergeleken de prestaties van Franse kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende kinderen wat betreft de receptieve en de expressieve kennis van ruimtelijke voorzetsels. De studiegroep bestond uit twaalf kinderen met SMA type 2 (C.L. 2;0 tot 3;1 jaar) en twaalf controlekinderen (C.L. 2;5 tot 3;1 jaar). De kinderen kregen twee sets van elf zwart-wit afbeeldingen te zien die een aantal ruimtelijke relaties tussen objecten representeerde, zoals 'in', 'op', 'onder', 'boven', 'dicht', 'ver'... Elke afbeelding bestond uit vier objecten waarvan drie objecten hetzelfde waren, maar in een verschillende ruimtelijke relatie ten opzichte van elkaar

stonden (bijvoorbeeld: een afbeelding van een auto en drie katten waarbij één kat voor de auto, één kat achter de auto en een andere kat bovenop de auto stond). Bij de begripstaak diende het kind het object aan te wijzen dat overeenkwam met een mondeling aangeboden zin (bijvoorbeeld: 'toon mij de kat die voor de auto zit'). Bij de productietaak was één object in het geel gekleurd en diende het kind te vertellen waar dat geel object gelokaliseerd was ten opzichte van een referentie-object (bijvoorbeeld: 'vertel mij eens waar de gele kat is'). Voor ieder item werd dan gekeken of het kind het overeenkomstig voorzetsel correct begrepen of geproduceerd had. De resultaten toonden geen significant verschil op de begripstaak tussen kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende kinderen. Op de productietaak werd daarentegen wel een significant verschil gevonden. Het aantal correcte antwoorden was significant hoger voor kinderen met SMA type 2 dan voor de controlekinderen. Kinderen met SMA type 2 deden het voornamelijk beter wat betreft de voorzetsels 'voor' en 'achter'. Nochtans worden deze begrippen als eerder moeilijk beschouwd binnen de typische taalontwikkeling (Rivière et al., 2009). De resultaten suggereren dat kinderen met SMA type 2 het beter doen op vlak van ruimtelijke taal en ruimtelijke cognitie. Dit leidde tot de veronderstelling dat naast exploratie ook sociale stimulering vanuit de omgeving en de aandacht van het kind een belangrijke rol spelen (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014).

Sieratzki en Woll (2002) onderzochten dan weer de taal bij tien kinderen met SMA type 2 (C.L. 18 tot 35 maanden) op basis van oudervragenlijsten. Deze lijsten bevroegen de woordenschatproductie, het gebruik van onregelmatige werkwoorden en zelfstandige naamwoorden, overregularisaties, zinslengte en -complexiteit van het kind. De resultaten toonden gemiddelde scores op vlak van woordenschat (gemiddeld pc 52). Bij de vier jongste kinderen met SMA type 2 lagen de scores voor woordenschat iets lager. Dit was te wijten aan relatief lage scores op drie specifieke lexicale categorieën, namelijk acties, voorwerpen buiten het gezichtsveld en plaatsbepalingen. Daarnaast vonden de auteurs een snelle ontwikkeling op vlak van overregularisaties (Sieratzki & Woll, 2002). Dit zijn fouten die voortkomen uit het toepassen van morfologische regels, ook daar waar ze in het volwassen taalaanbod niet worden gebruikt (bijvoorbeeld: 'loopte'). Binnen de typische taalontwikkeling komen deze fouten vooral voor tussen de leeftijd van 2;6 en 5;0 jaar (differentiatiefase) (Zink & Smessaert, 2012). Hieruit blijkt dat kinderen het volwassen taalaanbod niet enkel imiteren, maar ook regelmatigigheden in de taal ontdekken (Marcus et al., 1992). Deze fouten tonen aan dat het kind het taalsysteem aan het verwerven is. Bij kinderen met SMA type 2 werden deze fouten reeds opgemerkt op de leeftijd van 2;0 jaar. Deze vroegrijpheid ten opzichte van typisch ontwikkelende kinderen op vlak van overregularisaties werd vervolgens snel gevolgd door een vroegtijdige beheersing van de juiste woordvormen (Sieratzki & Woll, 2002). Dit werd dan ook beschouwd als een teken van vroege grammaticale ontwikkeling bij kinderen met SMA type 2. De jonge kinderen met SMA type 2 vertoonden bijkomend zeer goede communicatievaardigheden en een uitzonderlijk vermogen om hun sociale omgeving te beheersen en te manipuleren. Volgens Sieratzki en Woll (2002) zijn kinderen met SMA type 2 meer bezig met het verkennen van de taal in plaats van zich bezig te houden met het verkennen van een onbereikbare omgeving. Typisch ontwikkelende kinderen daarentegen houden zich tijdens de eerste levensjaren vooral bezig met het verkennen van de fysieke omgeving (Sieratzki & Woll, 2002).

Bénony en Bénony (2005) rapporteerden eveneens een vroegrijpe morfosyntactische en lexicale ontwikkeling bij jonge kinderen met SMA type 2. In hun studie werd het taalniveau van twaalf kinderen met SMA type 2 (C.L. 36 tot 47 maanden) vergeleken met dat van een controlegroep van 25 typisch ontwikkelende kinderen. De controlegroep werd gematcht op

vlak van leeftijd, geslacht en opleidingsniveau van de moeder. De spontane taal werd bestudeerd door middel van spelobservaties bij de kinderen thuis. De kinderen werden gedurende 20 minuten gefilmd terwijl ze speelden met een ouder, een zus of een broer. Nadien werden de opnames bekeken en elektronisch getranscribeerd. Daarna werd een lexico-grammaticale analyse uitgevoerd op de verkregen data met behulp van software. Op basis van veertien linguïstische categorieën (o.a. woorden, zinnen, werkwoorden, bijwoorden, voorzetsels, lidwoorden, gemiddelde zinslengte...) werd de uitgebreidheid van de woordenschat, het aantal geproduceerde zinnen en de syntactische maturiteit bepaald. De auteurs vonden significante verschillen tussen kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende kinderen. De kinderen met SMA type 2 vertoonden een grotere actieve woordenschat en produceerden een groter aantal zelfstandige naamwoorden, werkwoorden en bijwoorden in vergelijking met de controlegroep. Ze vertoonden dus een hoger niveau van lexicale en semantische ontwikkeling. De kinderen met SMA type 2 verworven grammaticale regels ook vroeger dan typisch ontwikkelende kinderen. Geen enkel kind met SMA type 2 produceerde nog telegramstijlzinnen of maakte fouten tegen zinsvorming en woordvolgorde in een zin. Dit duidt eveneens op een vroegrijpheid bij het verwerven van de taal (Bényon & Bényon, 2005).

Natuurlijk is de taal voor kinderen met SMA type 2 een cruciaal hulpmiddel tijdens hun ontwikkeling. Door hun ernstige motorische beperking kunnen ze hun omgeving niet verkennen en actief manipuleren zoals typisch ontwikkelende kinderen. Doorheen hun levensloop worden ze dan ook bekwaam in het inschakelen van hun opvoeders om verschillende acties voor hen uit te voeren. Op deze manier gebruiken ze hun taal om hun fysieke omgeving aan te passen en vorm te geven in functie van hun noden, ondanks het feit dat deze fysieke omgeving eigenlijk onbereikbaar voor hen is (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014).

Deze vaststellingen tonen aan dat kinderen met SMA type 2 geen negatieve invloed ondervinden van hun motorische tekorten bij het ontwikkelen van hun taal- en cognitieve vaardigheden. Integendeel, ze gaan juist meer een beroep doen op hun taalvaardigheden dan typisch ontwikkelende kinderen. Hierdoor lijken ze de taal zelfs vroeger te verwerven.

Verder suggereren deze bevindingen dat de corticale zones die met taal te maken hebben, ofwel meer ontwikkeld zijn ofwel al vroeger gestimuleerd worden bij deze kinderen (Bényon & Bényon, 2005) (zie ook hoofdstuk 3: neuroplasticiteit). Het is ook mogelijk dat kinderen met SMA type 2 meer taalaanbod krijgen van hun ouders dan typisch ontwikkelende kinderen. Echter, dan zou deze vooruitgang en vroegrijpheid op alle aspecten van de taalontwikkeling waarneembaar moeten zijn (Sieratzki & Woll, 2005). Tot op heden werd enkel een vroegrijpheid beschreven op vlak van lexicon, semantiek en morfosyntaxis. De vroege grammaticale ontwikkeling is over de verschillende studies heen het meest aangehaald. Daarnaast observeren onderzoekers ook een grote interesse in de omgeving en een goed observatievermogen bij kinderen met SMA type 2 (von Gontard et al., 2002). Dit bracht Rivière, Lécuyer en Hickmann (2009) tot de veronderstelling dat een verbeterd aandachtsvermogen bij deze kinderen de prestaties op vlak van taal zou kunnen verklaren. Een verhoogde auditieve aandacht kan het leren van een taal immers vergemakkelijken. Meer specifiek zou dit kunnen leiden tot een gerichtere aandacht voor belangrijke taalelementen en de mogelijkheid om de grammaticale structuur van een taal te ontdekken. Meer aandacht besteden aan het verwerken van taal, zou daarom kunnen zorgen voor een verbeterd vermogen om regelmatigheid in de taal te extraheren (Rivière et al., 2009).



### 2.3 Taalontwikkeling bij andere neuromusculaire aandoeningen

Zoals eerder beschreven kan SMA opgedeeld worden in verschillende types (Castro & Iannaccone, 2014, en paragraaf 1.3). Over de taalontwikkeling bij de overige types van SMA is in de literatuur nog zeer weinig geweten. Een vergelijking tussen de verschillende types op vlak van taal is dan ook niet mogelijk op basis van beschikbare literatuur. SMA type 1, een meer ernstige vorm van SMA, wordt onder andere gekenmerkt door een zwakte van de faryngale spieren en de tongspieren (Kolb & Kissel, 2015). Dit leidt vervolgens tot ernstige orale motorische zwakte en drastische gevolgen voor de spraakverstaanbaarheid. Zo vertonen kinderen met SMA type 1 vaak een slappe dysartrie of komen ze zelfs helemaal niet tot functionele spraak (anartrie). Uit oudervragenlijsten blijkt dat de receptieve taal van kinderen met SMA type 1 veel beter is dan de expressieve taal. Ouders geven geen beperkingen in taalbegrip aan, maar wel problemen met lip- en tongbewegingen. Veel kinderen met SMA type 1 hebben daarom ook baat aan ondersteunende communicatiemiddelen (Ball et al., 2019).

In de literatuur zijn geen gegevens terug te vinden over andere neuromusculaire aandoeningen waarbij er zich een snelle taalontwikkeling zou voordoen. Zo staan bovenstaande bevindingen bij kinderen met SMA type 2 diametraal tegenover de bevindingen bij jongens met Duchenne musculaire dystrofie (DMD), een ernstige X-gebonden spierziekte die veroorzaakt wordt door een mutatie in het dystrofine-gen. De meeste jongens verwerven nog kracht en motorische vaardigheden tot de leeftijd van zes jaar, weliswaar in mindere mate dan typisch ontwikkelende kinderen. Daarna treedt een progressief krachtverlies op. In vergelijking met SMA type 2, lijken kinderen met Duchenne musculaire dystrofie juist zwakker te presteren op vlak van taal en intelligentie, waarbij het verbaal IQ zwakker is dan het performaal IQ (Yiu & Kornberg, 2008). In een onderzoek waarbij men negentien kinderen met Duchenne musculaire dystrofie (C.L. 0;3 tot 2;9 jaar) heeft onderzocht op vlak van intelligentie, taal en motoriek, heeft men een significant verschil vastgesteld tussen jongens met DMD en typisch ontwikkelende kinderen op alle onderzochte domeinen, waarbij de jongens met DMD zowel op vlak van taal als op cognitief en motorisch vlak beneden gemiddeld presteerden (Connolly et al., 2014). Een vergelijkende studie tussen SMA en DMD (Billard et al., 1992) heeft bovendien ook significante verschillen aangetoond tussen kinderen met DMD en kinderen met SMA (C.L. 12;0 tot 16;0 jaar) op verbale intelligentie, zinsbegrip, woordenschat, aandacht en leesvaardigheden. Kinderen met SMA hadden een normale verbale en performale intelligentie en normale leesvaardigheden, ondanks hun gelijkaardige motorische beperkingen. Dit toont aan dat de verschillen in cognitieve functies tussen de twee groepen geen gevolg kunnen zijn van deze degeneratieve ziektes (Billard et al., 1992). De progressieve motorische beperking die men in beide neuromusculaire aandoeningen vindt, kan dan ook de abnormaal trage taalontwikkeling bij DMD niet verklaren (Sieratzki & Woll, 2001). Billard et al (1992) suggereren daarom een invloed van intrinsieke factoren, zoals een defect op het DMD gen waardoor mogelijks ook andere corticale gebieden betrokken worden (Billard et al., 1992).

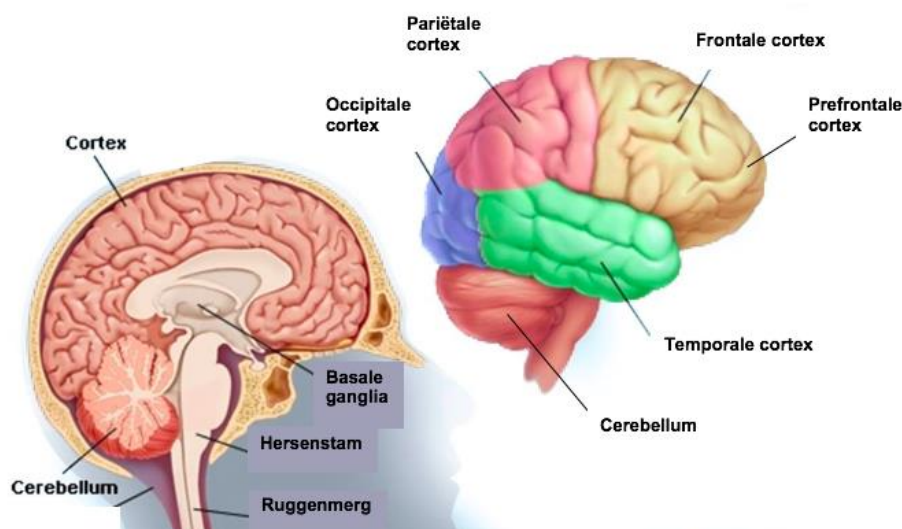


### 3 Neuroplasticiteit

De vraag blijft of neuroplasticiteit een bepalende factor is in de vroegrijpe taalontwikkeling bij kinderen met SMA type 2. Neuroplasticiteit is het vermogen van de hersenen om neurale connectiviteit te reorganiseren in reactie op ervaringen (Guzzetta, Murray, Montirosso, & Ferrari, 2019). Het gebrek aan vroege sensorimotorische ervaringen zou kunnen leiden tot veranderingen in de organisatie van het menselijke brein (Neville & Bavelier, 2002). Neurale plasticiteit kan zich ook voordoen na een niet-aangeboren hersenletsel. De reorganisatie van functionele gebieden is een fundamenteel mechanisme om te compenseren voor beschadigde functies (Thompson, 2019).

Tot op heden werd de hersenactiviteit bij kinderen met SMA type 2 nog niet onderzocht. We kunnen dus geen uitsluitel geven over een al dan niet corticale reorganisatie (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014). Toch kan er gesuggereerd worden dat de prefrontale gebieden, die instaan voor de motorische vaardigheden, worden overgenomen door de taalbanen en zodoende de grammatica van kinderen met SMA type 2 stimuleren. Er is echter nog geen bewijs dat zo'n reorganisatie kan optreden in de motorische cortex en dat een degeneratie van motorische voorhoorncellen, zoals bij SMA type 2, dit proces kan stimuleren (Sieratzki & Woll, 2001).

Het verwerven van kennis omvat twee fundamenteel verschillende systemen, namelijk het declaratief geheugen en het impliciet of procedureel geheugen. Het verwerven van motorische vaardigheden is een typisch voorbeeld van het procedureel geheugen. Dit betreft een systeem waarbij de frontale en prefrontale cortex, de basale ganglia en het cerebellum betrokken zijn (zie fig 3, aangepast naar Tu & Kumfor, 2015). Er is sterke evidentie dat dit systeem niet beperkt is tot motorische functies, maar ook bijdraagt aan niet-motorische operaties, waaronder taal. Ook het cerebellum lijkt betrokken te zijn bij de ontwikkeling van taal. Sieratzki en Woll (2002) suggereren dat bij kinderen die niet kunnen stappen, het ongebruikte leervermogen van het cerebellum kan bijdragen aan de vroegrijpe grammaticale ontwikkeling bij kinderen met SMA type 2.



Figuur 3. Aangepast naar Tu & Kumfor, 2015. *Visualisatie van hersenstructuren.*



## 4 Besluit en probleemstelling

Taal is een cruciaal hulpmiddel tijdens de ontwikkeling van kinderen met SMA type 2. Door hun ernstige motorische beperking zijn deze kinderen niet in staat om hun omgeving te verkennen en actief te manipuleren zoals hun leeftijdsgenoten. In plaats daarvan zijn zij afhankelijk van anderen en worden zij bekwaam in het inschakelen van anderen om de fysieke omgeving vorm te geven en aan te passen in functie van hun noden. Hierdoor lijken deze kinderen een snellere taalverwerving te hebben. Toch is er in de literatuur nog maar weinig geweten over de volledige taalontwikkeling bij kinderen met SMA type 2. De enkele studies die momenteel voorhanden zijn, tonen een vroegrijpheid aan op vlak van lexicon, semantiek en vooral morfosyntaxis.

Uit de literatuurstudie blijkt dat er reeds enkele onderzoeken uitgevoerd zijn naar de taalvaardigheden bij kinderen met SMA type 2. Toch blijven deze nog zeer beperkt. Tot op heden beschrijven de studies steeds jonge kinderen met een leeftijdsbereik van 18 tot 47 maanden (C.L. 1;06 tot 3;11 jaar). De taalvaardigheden van kinderen ouder dan vier jaar zijn bijgevolg nog niet beschreven. Bovendien is de taal ook nooit aan de hand van gestandaardiseerde taaltests onderzocht. De bevindingen zijn hoofdzakelijk gebaseerd op spontane taalanalyses en oudervragenlijsten. Binnen dit masterproefonderzoek willen wij ons daarom richten op de taalvaardigheden van kinderen met SMA type 2 tijdens de volledige differentiatiefase (C.L. 2;06 tot 5;00 jaar). Wij focussen ons hierbij ook specifiek op gestandaardiseerde tests om uitspraken te doen over de taalvaardigheden. Volgende onderzoeksvragen worden vooropgesteld:

1. Verschillen kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende (TO) leeftijdsgenoten op vlak van algemene taalvaardigheid tijdens de differentiatiefase?
  - 1.1. Verschillen kinderen met SMA type 2 en TO leeftijdsgenoten op vlak van **taalbegrip**? M.a.w. zijn er significante verschillen tussen de resultaten van beide groepen vast te stellen gemeten met gestandaardiseerde taaltests die het zinsbegrip meten?
  - 1.2. Verschillen kinderen met SMA type 2 en TO leeftijdsgenoten op vlak van **taalproductie**? M.a.w. zijn er significante verschillen tussen de resultaten van beide groepen vast te stellen gemeten met gestandaardiseerde taaltests die het actieve lexicon, de semantiek, morfologie en syntaxis meten?

### *Hypothese:*

Onze verwachting, gebaseerd op de literatuur, is dat kinderen met SMA type 2 het beter zullen doen op vlak van taalproductie dan hun typisch ontwikkelende leeftijdsgenoten. Meer specifiek verwachten wij dat kinderen met SMA type 2 een grotere woordenschat zullen hebben en betere morfosyntactische vaardigheden. Wat betreft taalbegrip is de literatuur niet eenduidig. Het begrip van kinderen met SMA type 2 werd nog niet grondig bestudeerd. Dit maakt dat het momenteel nog onduidelijk is of er een significant verschil verwacht kan worden tussen kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende leeftijdsgenoten op vlak van zinsbegrip.

2. Blijft aan de hand van een cross-sectionele vergelijking de grootte van het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en TO leeftijdsgenoten geldig over de leeftijdsgroepen heen? M.a.w. zijn er significante verschillen in de grootte van het verschil tussen kinderen uit de vroege differentiatiefase en de late differentiatiefase?

*Hypothese:*

Onze verwachting is dat er een verschil zal zijn tussen de vroege en late differentiatiefase. Aangezien de literatuur zich slechts beperkt tot jonge kinderen en uitsluitend spreekt over een vroegrijpheid, verwachten we dat het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en typisch ontwikkelende kinderen op vlak van taalproductie groter zal zijn aan het begin van de differentiatiefase. Naarmate kinderen ouder worden en meer ervaringen opdoen in sociale situaties, kan verwacht worden dat het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen zal verkleinen of zelfs verdwijnen.

## **Deel 2: Methodiek**

Dit onderzoek heeft als doel de taalvaardigheden na te gaan bij kinderen in de differentiatiefase met een diagnose SMA type 2 in vergelijking met kinderen zonder deze aandoening (TO leeftijdsgenoten). In dit deel beschrijven we eerst de selectie van de deelnemers (hoofdstuk 5). In hoofdstuk 6 bespreken we het verloop van de testafname en het instrumentarium. Vervolgens sluiten we af met de vooropgestelde statistische verwerkingsprocedure (hoofdstuk 7).

### **5 Deelnemers**

#### **5.1 Selectie onderzoeksgroep**

De onderzoeksgroep bestaat uit acht kinderen (C.L. 2;10 tot 5;04 jaar) met de diagnose SMA type 2. In samenwerking met het neuromusculair referentiecentrum van het UZ Leuven onder de supervisie van Prof. Dr. Goemans, Prof. Dr. De Waele en psycholoog Sam Gueuns zijn deze kinderen met een bevestigde diagnose SMA type 2 geselecteerd. Deze kinderen worden klinisch opgevolgd door een multidisciplinair team en worden daar behandeld met het geneesmiddel Spinraza (cf. paragraaf 1.4). De moedertaal van deze kinderen is Nederlands. De onderzoeksgroep omvat geen meertalige kinderen. Kinderen met een ander type van SMA (bv. SMA type 3) zijn geëxcludeerd, alsook kinderen ouder dan 5;06 jaar. Alle kinderen bevinden zich wat betreft hun taalontwikkeling in de differentiatiefase (2;06 tot 5;00 jaar), op één uitzondering na. Eén kind met SMA type 2 (C.L. 5;04 jaar) bevindt zich reeds in de vroege voltooiingsfase. Toch is dit kind mee opgenomen in het onderzoek om de onderzoeksgroep te vergroten.

#### **5.2 Selectie controlegroep en matchingprocedure**

Om de taalvaardigheden van deze kinderen goed te kunnen vergelijken, zijn we op zoek gegaan naar acht leeftijdsgenoten die op vlak van leeftijd, geslacht en woordbegripsleeftijd vergelijkbaar zijn, maar niet de diagnose SMA type 2 hebben. Zo zijn we acht paren van kinderen ( $n = 16$ ) gekomen die op een aantal kindfactoren gelijk zijn. De C.L. van het kind met SMA type 2 en het TO kind verschilt niet meer dan drie maanden. De woordbegripsleeftijd van de kinderen onderzoeken we aan de hand van de Peabody Picture Vocabulary Test-III-NL (PPVT-III-NL; Schlichting, 2005). De controlegroep die geselecteerd is voor het onderzoeksdesign bestaat dus eveneens uit acht kinderen (C.L. 2;11 tot 5;06 jaar). Hiervoor zijn in totaal vier scholen gecontacteerd. Bij akkoord van de school voor deelname aan het onderzoek, is een informatie- en toestemmingsbrief meegegeven met de ouders om hun akkoord te vragen voor deelname van hun kind aan het onderzoek. Er is gegarandeerd dat alle gegevens in dit onderzoek vertrouwelijk behandeld worden zoals bepaald in de wet ter bescherming van persoonsgegevens. De studie is door de ethische commissie onderzoek UZ/KU Leuven goedgekeurd onder het

nummer S57182. De testafnames van de controlegroep zijn doorgedaan op de deelnemende scholen. Op basis van geslacht en leeftijd werd reeds een eerste selectie gemaakt. Vervolgens werd bij alle geselecteerde kinderen de PPVT-III-NL afgenomen. Dit instrument meet de receptieve woordenschatkennis. Het kind krijgt steeds vier zwart-wit afbeeldingen te zien en dient de afbeelding aan te duiden die overeenkomt met een mondeling aangeboden woord. In totaal bestaat deze test uit 204 testitems verdeeld over zeventien sets. De chronologische leeftijd van het kind bepaalt het startitem. De test wordt afgebroken wanneer het kind minstens negen fouten maakt binnen één set. Om de ruwe score te berekenen moet het totaal aantal fouten over de verschillende sets afgetrokken worden van het nummer van het laatste testitem. Aan de hand van deze ruwe score, kan de woordbegripsquotiënt (WBQ,  $N \sim (100, 15)$ ) berekend worden. Deze is af te lezen in de tabel van de handleiding van de PPVT-III-NL (Schlichting, 2005). Op basis van deze resultaten, het geslacht en de leeftijd van de kinderen werden dan acht kinderen geselecteerd. Tabel 1 geeft een overzicht weer van de karakteristieken van de deelnemers.

Tabel 1. Karakteristieken van de onderzoeksgroep.

<b>Casenummer</b>	<b>Groep</b>	<b>Geslacht</b>	<b>C.L.</b>	<b>SES</b>
1	SMA	V	2;11.20	Hoog
2	SMA	V	3;06.13	Hoog
3	SMA	M	3;08.29	Midden
4	SMA	M	3;09.28	Hoog
5	SMA	M	4;11.05	Midden
6	SMA	M	4;11.25	Midden
7	SMA	V	5;00.01	Midden
8	SMA	M	5;04.27	Hoog
9	TO	V	2;10.04	Hoog
10	TO	V	3;04.25	Midden
11	TO	M	3;05.15	Hoog
12	TO	M	3;09.03	Hoog
13	TO	M	5;00.29	Hoog
14	TO	M	4;08.28	Hoog
15	TO	V	4;10.24	Hoog
16	TO	M	5;06.28	Hoog



## 6 Testafname

De taalvaardigheid van de kinderen met SMA type 2 en de controlegroep werd uitgebreid getest aan de hand van gestandaardiseerde taaltests. Daarnaast werden ook twee vragenlijsten ingevuld door de ouders om een beeld te krijgen over de sociaal-economische status en de algemene ontwikkeling van het kind.

De kinderen werden onderverdeeld in twee groepen op basis van leeftijd. Zo hadden we een eerste groep met een leeftijd tussen 2;10 en 4;00 jaar (vroeg differentiatiefase,  $n = 8$ ) en een tweede groep met een leeftijd tussen 4;00 en 5;06 jaar (late differentiatiefase,  $n = 8$ ). Afhankelijk van de groep werden bepaalde subtests uit taaltests afgenomen. In tabel 2 wordt een overzicht gegeven van de afgenomen subtests en wordt aangegeven welke taalcomponenten hiermee geëvalueerd werden.

In de eerste groep (vroeg differentiatiefase) werden de volgende subtests afgenomen: 'Zinnen Begrijpen' (CELF Preschool-II-NL; Semel, Wiig, & Secord, Nederlandse herwerking door De Jong, 2012) 'Woordstructuur' (CELF Preschool-II-NL; De Jong, 2012), de Taalproductieschaal uit de Reynell Taalontwikkelingsschalen (RTOS; Schaerlaekens, Zink, & Van Ommeslaeghe, 2003), de Expressive One-Word Picture Vocabulary Test (EOWPVT; Martin & Brownell, 2010) en 'Actieve Woordenschat' (CELF Preschool-II-NL; De Jong, 2012).

In de tweede groep (late differentiatiefase) werden aan de bovenstaande reeks nog een aantal subtests toegevoegd: 'Woordcategorieën' (CELF Preschool-II-NL; De Jong, 2012), 'Zinnen Herhalen' (CELF Preschool-II-NL; De Jong, 2012) en de Actieplatentest uit de Renfrew Taalschalen Nederlandse Aanpassing (RTNA; Jansonius et al., 2014).

In elke groep testten we eerst de receptieve kennis van het kind om daarna verder te gaan met de expressieve vaardigheden, waarbij woordniveau en zinsniveau telkens werden afgewisseld. In wat volgt worden deze subtests uitgebreider besproken. Om de scoring te vergemakkelijken, werd elke testafname met een videocamera opgenomen en nadien uitgeschreven. Tijdens de testafname zelf werd er weinig genoteerd om de aandacht volledig op het kind te kunnen richten en de testafname vlotter te laten verlopen.

### 6.1 Clinical Evaluation of Language Fundamentals Preschool-II-NL

De CELF Preschool-II-NL (De Jong, 2012) is een instrument dat zowel de receptieve als de expressieve taal van kinderen tussen 3;00 en 6;00 jaar kan meten. Deze test wordt onderverdeeld in verschillende subtests. De afbreekregels verschillen dan ook afhankelijk van de subtest. Hieronder worden de gebruikte subtests kort besproken. De ruwe scores van de subtests kunnen omgezet worden in normscores, percentielen en leeftijdsequivalenten. Deze zijn af te lezen in de handleiding van de CELF Preschool-II-NL (De Jong, 2012).

### **6.1.1 Zinnen Begrijpen**

Deze subtest meet het zinsbegrip (voornamelijk receptieve syntaxis, taalvorm). Het kind krijgt steeds vier afbeeldingen te zien en dient de afbeelding aan te duiden die overeenkomt met een mondeling aangeboden zin. De zinnen worden steeds moeilijker door een toegenomen lengte en complexiteit. Het kind krijgt een score 1 wanneer het antwoord goed is en een score 0 wanneer het antwoord fout is. De test wordt afgebroken na vijf opeenvolgende nulcores. De ruwe score kan berekend worden door de scores van alle items bij elkaar op te tellen (De Jong, 2012).

### **6.1.2 Woordcategorieën**

Deze subtest meet het vermogen van een kind om verbanden tussen woorden te zien (receptieve semantiek) en deze verbanden te omschrijven (productieve semantiek). Elk item bestaat uit twee onderdelen. Het eerste onderdeel is een receptieve beoordeling. Het kind krijgt drie of vier afbeeldingen te zien en dient te zeggen welke twee afbeeldingen bij elkaar horen. Het tweede onderdeel is een expressieve beoordeling. Hier moet het kind uitleggen waarom deze twee afbeeldingen bij elkaar horen. De test wordt afgebroken wanneer het kind vier opeenvolgende fouten maakt bij het receptieve onderdeel. Ook hier krijgt ieder antwoord van het kind een score van 0 of 1. De handleiding wordt gebruikt om te bepalen welke score gegeven wordt. De ruwe score wordt bepaald door de scores van alle opgaven bij elkaar op te tellen (De Jong, 2012).

### **6.1.3 Woordstructuur**

Deze subtest meet de expressieve morfologie (taalvorm). De items van deze subtest evalueren de vervoegingen, verbuigingen, afleidingen, comparatieven, superlatieven en de naamvalsvormen van voornaamwoorden. Het kind krijgt een afbeelding te zien en dient een mondeling aangeboden zin verder aan te vullen met de beoogde structuur. Ieder item krijgt 1 punt als het antwoord correct is en 0 punten als het antwoord fout is. De test wordt afgebroken na zeven opeenvolgende nulcores. De ruwe score wordt bepaald door de scores van alle items bij elkaar op te tellen (De Jong, 2012).

### **6.1.4 Zinnen Herhalen**

Deze subtest meet de expressieve syntaxis (taalvorm). Er wordt ook een beroep gedaan op het auditief korte termijn geheugen. Bij deze subtest moet het kind een mondeling aangeboden zin herhalen zonder wijzigingen aan te brengen. De zinnen worden steeds langer en complexer. Wanneer het kind de zin zonder fouten kan herhalen, krijgt het 3 punten. Wanneer er één woord veranderd, vervangen, toegevoegd of weggelaten wordt, krijgt het kind 2 punten. Wanneer twee of drie woorden veranderd, vervangen, toegevoegd of weggelaten worden, krijgt het kind 1 punt. Wanneer er vier fouten of meer gemaakt worden, krijgt het kind geen punten. De test wordt afgebroken na vier opeenvolgende nulcores. De ruwe score wordt bepaald door de scores van alle items bij elkaar op te tellen (De Jong, 2012).

### **6.1.5 Actieve Woordenschat**

Deze subtest meet het productieve lexicon. Het kind krijgt een afbeelding te zien en dient de afbeelding te benoemen. Ieder antwoord kan een score van 0, 1 of 2 krijgen. Op het antwoordformulier staat aangegeven welke antwoorden welke score krijgen. De test wordt afgebroken na zes opeenvolgende nulcores. De ruwe score wordt bepaald door de scores van alle items bij elkaar op te tellen (De Jong, 2012).

## **6.2 Reynell Taalontwikkelingsschalen (Taalproductieschaal)**

De Taalproductieschaal, een onderdeel uit de RTOS (Schaerlaekens, Zink, & Van Ommeslaeghe, 2003) maakt het mogelijk om het taalproductieniveau van kinderen tussen 2;00 en 5;00 jaar te bepalen. De Taalproductieschaal bestaat uit drie verschillende subtests: Woordenschat, Taalinhoud en Beoordeling van de spontane taal.

### **6.2.1 Woordenschat**

Deze subtest bestaat uit drie onderdelen:

1. Voorwerpen: het kind krijgt een aantal voorwerpen te zien en dient deze te benoemen. Dit onderdeel wordt enkel afgenomen bij kinderen tot 3;00 jaar of bij oudere kinderen die nog fouten maken aan de volgende subtest (prenten). Deze subtest beoordeelt het productieve lexicon.
2. Prenten: het kind krijgt een aantal prenten te zien en dient deze te benoemen. Dit onderdeel wordt afgebroken wanneer het kind de eerste drie items fout benoemt. Deze subtest beoordeelt het productieve lexicon.
3. Woorden: er wordt een woord gezegd en het kind moet uitleggen wat het betekent. Dit onderdeel wordt afgebroken wanneer het kind de eerste drie items fout beschrijft. Deze subtest beoordeelt de productieve semantiek.

### **6.2.2 Taalinhoud**

Deze subtest meet zowel de productieve semantiek als de pragmatiek (verhalende functie). Het kind krijgt een situatieprent te zien en vertelt spontaan wat er allemaal gebeurt. Wanneer het kind spontaan niet veel vertelt, mag taal uitgelokt worden via gerichte vragen. Er worden in totaal drie situatieprenten getoond. De handleiding wordt gebruikt om de ruwe score te bepalen (Schaerlaekens, Zink, & Van Ommeslaeghe, 2003).

### **6.2.3 Beoordeling van de spontane taal**

Bij de Beoordeling van de spontane taal wordt het lexicon, de morfologie en de syntaxis van het kind beoordeeld. Hiervoor baseren we ons op alle verstaanbare uitingen van het kind tijdens de afname van de volledige test. Volgens de richtlijnen van de RTOS (Schaerlaekens, Zink, & Van Ommeslaeghe, 2003) is dit onderdeel gebaseerd op de uitingen van het kind tijdens de taalbegripsschaal en de taalproductieschaal. Aangezien de taalbegripsschaal niet wordt afgenomen, wordt gekeken naar het volledige taalsample van het kind om een zo volledig mogelijk beeld te krijgen van de taalvaardigheden van het kind.

### **6.3 Expressive One-Word Picture Vocabulary**

De EOWPVT (Martin & Brownell, 2010) evalueert de expressieve woordenschatkennis. Het kind krijgt een afbeelding te zien en dient vervolgens het woord te benoemen dat bij de afbeelding hoort. De chronologische leeftijd van het kind bepaalt bij welk item begonnen wordt. De items zijn geordend volgens moeilijkheidsgraad. Eerst moeten acht opeenvolgende correcte antwoorden bereikt worden. Daarna wordt de test verdergezet. De test wordt afgebroken wanneer het kind zes opeenvolgende foute antwoorden geeft. Om de ruwe score te berekenen moet het totaal aantal fouten afgetrokken worden van het nummer van het laatste item dat wordt afgenomen. Ruwe scores kunnen vervolgens omgezet worden in standaardscores, percentielen en leeftijdsequivalenten. Een voorbeeld van een scoreformulier is toegevoegd in bijlage 1 (Beerten & Demarcke, 2005).

### **6.4 Renfrew Taalschalen Nederlandse Aanpassing**

De Actieplaten test (APT), een onderdeel van de Renfrew Taalschalen Nederlandse Aanpassing (RTNA; Jansonius et al., 2014), maakt het mogelijk om de kwaliteit van informatieoverdracht weer te geven. Het is een test die genormeerd is voor kinderen van 4;00 tot 10;00 jaar. De APT bestaat uit tien testitems en twee voorbeelditems. Eerst worden de voorbeelditems geïntroduceerd en dient het kind te vertellen wat er op het plaatje gebeurt. Nadien worden de overige kaarten geschud met de afbeelding naar beneden gericht en worden ze gepresenteerd aan het kind in een waaier waarbij het kind de afbeeldingen ziet, maar de testleider niet. Het kind kiest vervolgens een kaartje en vertelt wat er op het plaatje gebeurt. In deze test komen taalvorm, taalinhoud en taalgebruik samen (Jansonius et al., 2014).

Tabel 2. Overzichtstabel van de afgenomen subtests met bijbehorende taalcomponenten per leeftijdsgroep (groep 1: C.L. 2;10 tot 4;00 jaar, groep 2: C.L. 4;00 tot 5;06 jaar).

<b>Subtests</b>	<b>Leeftijdsgroep</b>	<b>Receptief/expressief</b>	<b>Taalcomponent</b>
Zinnen Begrijpen	1 en 2	Receptief	Syntaxis Semantiek
Woordcategorieën	2	Receptief Expressief	Semantiek
Woordstructuur	1 en 2	Expressief	Morfologie
Taalproductieschaal – Woordenschat	1 en 2	Expressief	Lexicon Semantiek
Taalproductieschaal – Taalinhoud	1 en 2	Expressief	Semantiek Pragmatiek
Taalproductieschaal – Beoordeling van de spontane taal	1 en 2	Expressief	Lexicon Morfologie Syntaxis
EOWPVT	1 en 2	Expressief	Lexicon
Zinnen Herhalen	2	Expressief	Syntaxis
Actieplaten test	2	Expressief	Lexicon Morfologie Syntaxis Semantiek Pragmatiek
Actieve Woordenschat	1 en 2	Expressief	Lexicon

## **6.5 Vineland Screener**

De Vineland Screener (Scholte et al., 2008) is een vragenlijst waarmee de ontwikkelingsleeftijd van het kind bepaald kan worden. Deze vragenlijst wordt ingevuld door een ouder tijdens of na de testafname. De vragen gaan over het alledaagse gedrag van het kind en betreft vier domeinen van functioneren: communicatieve vaardigheden, sociale vaardigheden, dagelijkse vaardigheden en motorische vaardigheden. Vervolgens kan voor ieder van deze vier domeinen en voor het totaal adaptief gedrag een ontwikkelingsleeftijd afgeleid worden uit de ruwe score. De ruwe scores kunnen ook omgezet worden in percentielscores om te bepalen hoe het kind zich ontwikkelt op ieder van deze domeinen t.o.v. leeftijdsgenoten (Scholte et al., 2008).

## **6.6 Vragenlijst demografische gegevens**

Er wordt ook een bijkomende vragenlijst in verband met demografische gegevens ingevuld door de ouders. Deze vragenlijst is opgesteld met behulp van mevrouw Joanna Willen, psychologe verbonden aan het pediatriesch neuromusculaire team van het UZ Leuven. Deze vragenlijst peilt naar de gezinssamenstelling en -situatie, burgerlijke staat van de ouders, nationaliteit, opleidingsniveau van de ouders, huidige werksituatie... Specifiek voor de kinderen met SMA type 2 worden er ook enkele vragen gesteld over de behandeling en therapie van de degeneratieve ziekte. Deze vragenlijsten zijn opgenomen in bijlage 2 (voor de kinderen met SMA type 2) en in bijlage 3 (voor de TO leeftijdsgenoten).

## 7 Statistische verwerking

De statistische verwerking van onze gegevens wordt uitgevoerd met het programma IBM SPSS Statistics 26. Bij het controleren van de assumpties wordt niet voor elke variabele aan de normaliteitsassumptie voldaan. Bovendien is onze onderzoeksgroep ook beperkt tot zestien deelnemers (acht paren). Daarom maken we voor alle statistische analyses gebruik van non-parametrische toetsen.

De groepen worden gematcht op basis van geslacht, chronologische leeftijd en woordbegrip (ruwe score op de PPVT). We maken gebruik van de Mann Whitney U Test om deze matchingfactoren te controleren. De toetsingsgrootte  $U$  en de tweezijdige significantiewaarde  $p$  worden berekend. Tabel 3 toont aan dat de groepen goed gematcht zijn voor deze variabelen ( $p > 0.50$ ; Frick, 1995). Dit verzekert ons dat de gevonden verschillen in taalvaardigheid tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen niet te wijten zijn aan verschillen in C.L., woordbegrip of geslacht. De discriminerende factor is bijgevolg de aanwezigheid van SMA type 2. De twee groepen van kinderen zijn dus paarsgewijs gematcht en kunnen als het ware als gelijk beschouwd worden.

Tabel 3. Overzicht matchingfactoren.

	SMA (n = 8)	TO (n = 8)	$U$	$p$ -waarde	$r$
<b>C.L. (jaar; maanden)</b>					
<i>Mediaan</i>	4;04	4;02	35.500	.721	0.1315
<i>Bereik</i>	2;11-5;04	2;10-5;06			
<b>PPVT</b>					
<i>Mediaan</i>	56.50	51.50	37.000	.645	0,0923
<i>Bereik</i>	28-69	22-73			

Voor het vergelijken van de taalvaardigheden van kinderen met SMA type 2 en TO kinderen gebruiken we daarom de Wilcoxon-Signed Rank Test. Dit is een toets voor het vergelijken van scores tussen twee condities (d.i. SMA type 2 en TO). We berekenen de toetsingsgrootte  $T$  en drie significantiewaarden, namelijk de tweezijdige significantiewaarde  $p$ , de asymptotische significantiewaarde en de eenzijdige significantiewaarde  $p$ . De asymptotische significantiewaarde kan ons een indicatie geven van de te verwachten significantie indien de onderzoeksgroep groter zou zijn. Deze waarde is m.a.w. indicatief voor een verschil dat gevonden zou worden als een grotere populatie onderzocht zou worden. Daarnaast berekenen we ook de eenzijdige significantiewaarde  $p$  aangezien er reeds enkele publicaties zijn (o.a.; Bénony & Bénony, 2005; Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014; Rivière, Léculyer, & Hickmann, 2009; Sieratzki & Woll, 2002; Sieratzki & Woll, 2005) die suggereren dat kinderen met SMA type 2 beter zouden presteren dan TO leeftijdsgenoten. We hanteren een betrouwbaarheid van 95% en vergelijken de bekomen  $p$ -waarden telkens met een overschrijdingskans van 0.05. Wanneer de bekomen  $p$ -waarde kleiner is dan 0.05 spreken we van een significant resultaat en verwerpen we de nulhypothese. Deze veronderstelt dat er geen verschil is tussen de groep met SMA type 2

en de TO groep. Bij een significant resultaat berekenen we ook de effectgrootte  $r$  ( $r = \frac{Z}{\sqrt{N}}$ ) (Field, 2013). Een effectgrootte van 0.10 stemt overeen met een zwak effect. Een effectgrootte van 0.30 en 0.50 komen respectievelijk overeen met een gemiddeld effect en een sterk effect (Field, 2013). Deze procedure voeren we uit voor elke afgenomen subtest. De ruwe scores van de subtests worden ook omgezet in z-scores ( $z \sim (0,1)$ ). Aan de hand van deze z-scores kunnen we scores gemakkelijk clusteren en meerdere subtests samen bekijken. Op die manier kunnen we uitspraken doen over een overkoepelende taalcomponent. Daarnaast worden ook verschilcores berekend (score SMA – score TO). We gebruiken de Mann Whitney U Test om te kijken of de grootte van dit verschil tussen SMA type 2 en TO significant van elkaar verschilt naargelang de leeftijdsgroep. Ook hier worden de drie bovengenoemde significantiewaarden en de toetsingsgrootte  $U$  berekend en hanteren we een betrouwbaarheid van 95%.



## Deel 3: Resultaten en discussie

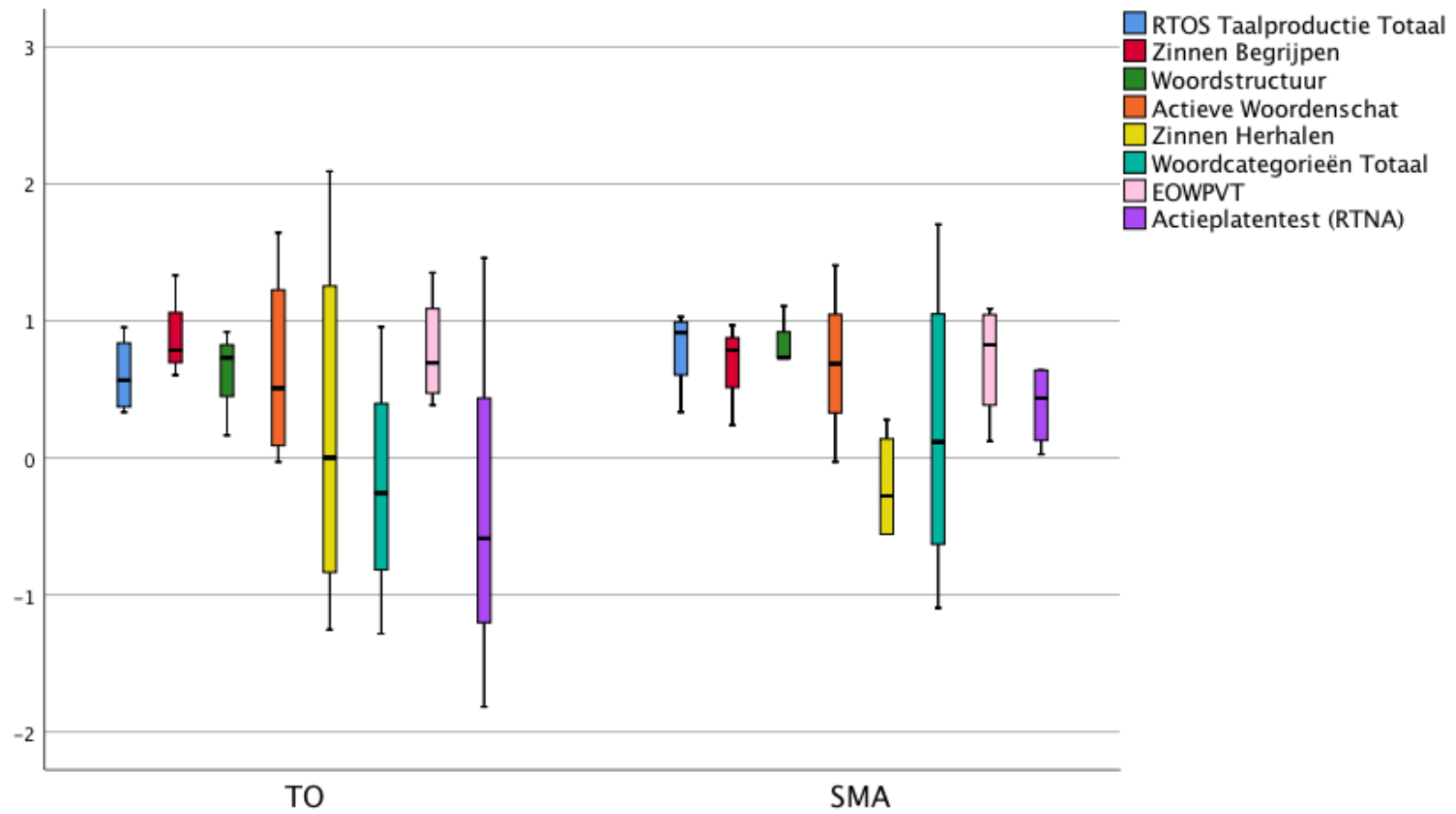
In dit deel bespreken we eerst de resultaten van de statistische analyses en proberen we zo onze onderzoeksvragen te beantwoorden (hoofdstuk 8). Vervolgens interpreteren we deze resultaten, plaatsen we deze tegenover de beschikbare literatuur en evalueren we onze studie kritisch (hoofdstuk 9). Na de bespreking van de resultaten en de sterktes en de zwaktes van ons onderzoek, komen we tot een samenvattende conclusie, formuleren we klinische implicaties en doen we nog enkele suggesties voor verder onderzoek (hoofdstuk 10).

### 8 Resultaten

We starten dit hoofdstuk met een descriptieve analyse van de gevonden resultaten (8.1). Vervolgens vergelijken we de kinderen met SMA type 2 en de TO kinderen op vlak van de verschillende taaltests en taalcomponenten (8.2). We onderzoeken ook of het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en TO standhoudt of verschilt naargelang de leeftijd (8.3). Tot slot gaan we nog dieper in op één specifieke case die de globale groepstendens niet lijkt te volgen (8.4).

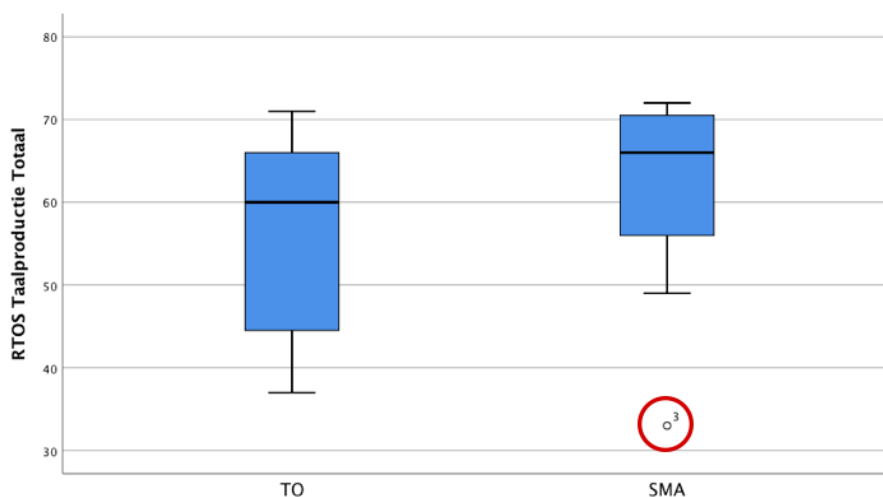
#### 8.1 Descriptieve analyse

Figuur 4 geeft per subtest de verdeling van de z-scores weer voor de groep met SMA type 2 enerzijds en de TO groep anderzijds. Deze figuur toont dat de mediaan van de kinderen met SMA type 2 steeds hoger ligt dan die van de TO kinderen. Enkel op de subtest 'Zinnen Herhalen' lijken TO kinderen beter te scoren.



Figuur 4. Verdeling van de z-scores per subtest.

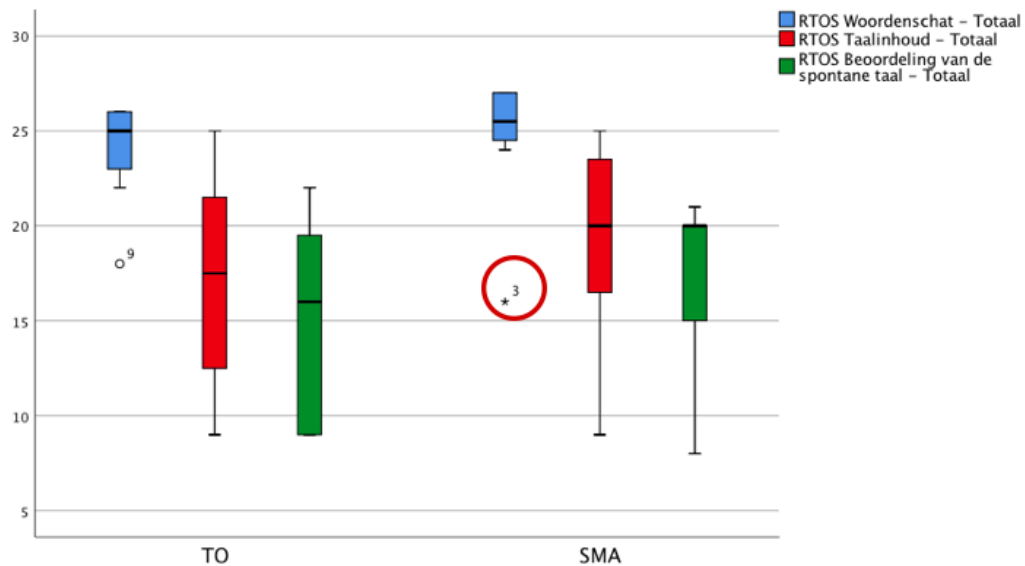
De Taalproductieschaal van de RTOS wordt zowel in de jongere leeftijdsgroep (2;10 – 4;00 jaar,  $n = 8$ ) als in de oudere leeftijdsgroep (4;00 – 5;06 jaar,  $n = 8$ ) volledig afgenomen. De verdeling van de ruwe scores op deze schaal zien we in figuur 5. Deze figuur geeft aan dat de mediaan hoger ligt en dat de spreiding kleiner is bij de groep met SMA type 2 dan bij de TO groep.



Figuur 5. Verdeling van de ruwe scores op de subtest 'Taalproductie Totaal' van de RTOS.

In figuur 6 wordt vervolgens de verdeling van de verschillende subtests binnen de Taalproductieschaal van de RTOS voorgesteld. Ook hier stellen we vast dat de medianen telkens hoger liggen bij de groep met SMA type 2 dan bij de TO groep. Hetzelfde patroon komt ook terug bij de overige subtests van de andere taaltests. In bijlage 4 is een weergave van de overige subtests opgenomen.

Bij het bekijken van de resultaten merken we echter ook een uitschieter op bij de kinderen met SMA type 2. Deze uitschieter is ook te zien op figuur 5 en figuur 6 (aangeduid in het rood). De resultaten van dit kind liggen niet in lijn met de overige resultaten van de SMA groep en lijken ons bijgevolg niet representatief. Daarom hebben we besloten om deze uitschieter weg te laten uit de verdere groepsanalyses (8.2 en 8.3). Deze casus bespreken we wel afzonderlijk (zie 8.4).



Figuur 6. Verdeling van de ruwe scores op de subtests 'Woordenschat', 'Taalinhoud' en 'Beoordeling van de spontane taal' van de RTOS.

## 8.2 Vergelijkende analyse van de taalvaardigheid tussen kinderen met SMA en TO

Om na te gaan of kinderen met SMA type 2 en TO significant van elkaar verschillen op vlak van algemene taalvaardigheid tijdens de differentiatiefase, kijken we eerst naar het zinsbegrip van deze kinderen (8.2.1) en daarna naar de taalproductie (8.2.2).

### 8.2.1 Zinsbegrip

De kinderen zijn vooraf gematcht op vlak van woordbegrip. We stellen ons de vraag of bij een matching op woordbegrip toch nog verschillen optreden tussen kinderen met SMA type 2 en TO op vlak van zinsbegrip. Statistische analyse van de subtest 'Zinnen Begrijpen' van de CELF Preschool toont aan dat er geen significante verschillen zijn tussen de SMA- en de TO-groep ( $T = 3.000$ ,  $p = 0.461$ ). Ook wanneer we kijken naar de twee leeftijdsgroepen afzonderlijk vinden we geen significante verschillen (leeftijdsgroep 1:  $T = 0.000$ ,  $p = 0.180$ ; leeftijdsgroep 2:  $T = 3.000$ ,  $p = 0.157$ ).

### 8.2.2 Taalproductie

Statistische analyse is enerzijds uitgevoerd op de ruwe scores van iedere subtest afzonderlijk en anderzijds op een clustering van scores. Door scores te clusteren kunnen we verschillende subtests samennemen en uitspraken doen over een bepaalde taalcomponent. Daarvoor transformeren we eerst iedere afzonderlijke ruwe score in een z-score. Een geclusterde z-score bekomen we dan door de z-scores van meerdere subtests op te tellen. Zo worden bijvoorbeeld de subtests 'Woordstructuur' en 'Beoordeling van de spontane taal-Morfologie' samengenomen om de morfologie te analyseren.

Statistische analyse van de afzonderlijke en geclusterde scores toont aan dat kinderen met SMA type 2 significant hoger scoren op subtests die de lexico-semantiche en morfologische vaardigheden meten. We vatten deze resultaten samen in tabel 4.

Tabel 4. Overzicht van de significante resultaten.

Subtest	Mediaan (Bereik)	<i>T</i>	Significantie			Effect- grootte <i>r</i>
			<i>Tweezijdig</i>	<i>Asymptotisch</i>	<i>Eenzijdig</i>	
RTOS TP TOT	65 (37-72)	1.000	0.063	0.046*	0.031*	-0,5324
Lexico-semantiche vaardigheden						
RTOS WS TOT	25.50 (18-27)	0.000	0.063	0.039*	0.031*	-0,5506
RTOS WS Woorden	12 (8-13)	0.000	0.016*	0.016*	0.008**	-0,6641
Semantiek <sub>1</sub>	0.6519 (-3,43-2,13)	0.000	0.016*	0.018*	0.008**	-0,6323
Morfologische vaardigheden						
Morfologie <sub>2</sub>	1.1066 (-3,11-1,87)	1.000	0.063	0.046*	0.031*	-0,5337
CELF P WS	16 (3-18)	1.000	0.063	0.046*	0.031*	-0,5337

<sub>1</sub>Geclusterde z-score van de subtests WS-Woorden van de RTOS en Taalinhoud-Totaal van de RTOS

<sub>2</sub>Geclusterde z-score van de subtests WS van de CELF Preschool en Beoordeling van de spontane taal - Morfologie van de RTOS

\*Significant op niveau 0.05 \*\*Significant op niveau 0.01

Voor de overige taalcomponenten en subtests vinden we geen significante verschillen tussen kinderen met SMA type 2 en TO ( $p > 0.05$ ). Een volledig overzicht van de gevonden resultaten op alle subtests is opgenomen in bijlage 5.

### 8.3 Vergelijkende analyse van de taalvaardigheid naargelang de leeftijdsgroep

We vergelijken de verschillen (score SMA – score TO) van de jongere leeftijdsgroep (2;10 – 4;00 jaar) met de verschillen van de oudere groep (4;00 – 5;06 jaar). Ook hier vinden we significante verschillen op subtests die de lexico-semantiche en de morfologische vaardigheden meten. Tabel 5 geeft een overzicht van de significante resultaten weer.

Tabel 5. Overzicht van de significante verschillen.

Subtest	Mediaan (Bereik)	U	Significantie			Effect- grootte r
			Tweezijdig	Asymptotisch	Eenzijdig	
RTOS TP TOT	7 (-1-20)	0.000	0.057	0.034*	0.029*	-0,8017
Lexico-semantiche vaardigheden						
EOWPVT	3 (-5-24)	0.000	0.057	0.034*	0.029*	-0,8017
RTOS WS Woorden	1 (1-4)	0.000	0.029*	0.019*	0.029*	-0,8848
Semantiek <sup>1</sup>	1,48 (0,19-3,16)	0.000	0.057	0.034*	0.029*	-0,8017
Morfologische vaardigheden						
Morfologie <sup>2</sup>	0,57 (-0,19-3,47)	0.000	0.057	0.032*	0.029*	-0,8092
CELF P WS	3 (-1-6)	0.000	0.057	0.032*	0.029*	-0,8092
RTOS Spontaan Morfologie	0 (0-4)	0.000	0.029*	0.018*	0.029*	-0,8943

<sup>1</sup>Gelusterde z-score van de subtests WS-Woorden van de RTOS en Taalinhoud-Totaal van de RTOS

<sup>2</sup>Gelusterde z-score van de subtests WS van de CELF Preschool en beoordeling van de spontane taal: morfologie van de RTOS

\*Significant op niveau 0.05

We stellen vast dat de verschillen van de jongere groep steeds hoger zijn voor deze lexico-semantiche en morfologische vaardigheden dan die van de oudere groep. Voor de overige subtests of taalcomponenten zijn deze verschillen niet significant verschillend naargelang de leeftijdsgroep ( $p > 0.05$ ). In bijlage 6 is een overzicht van al deze resultaten opgenomen.

## 8.4 Vergelijkende case study

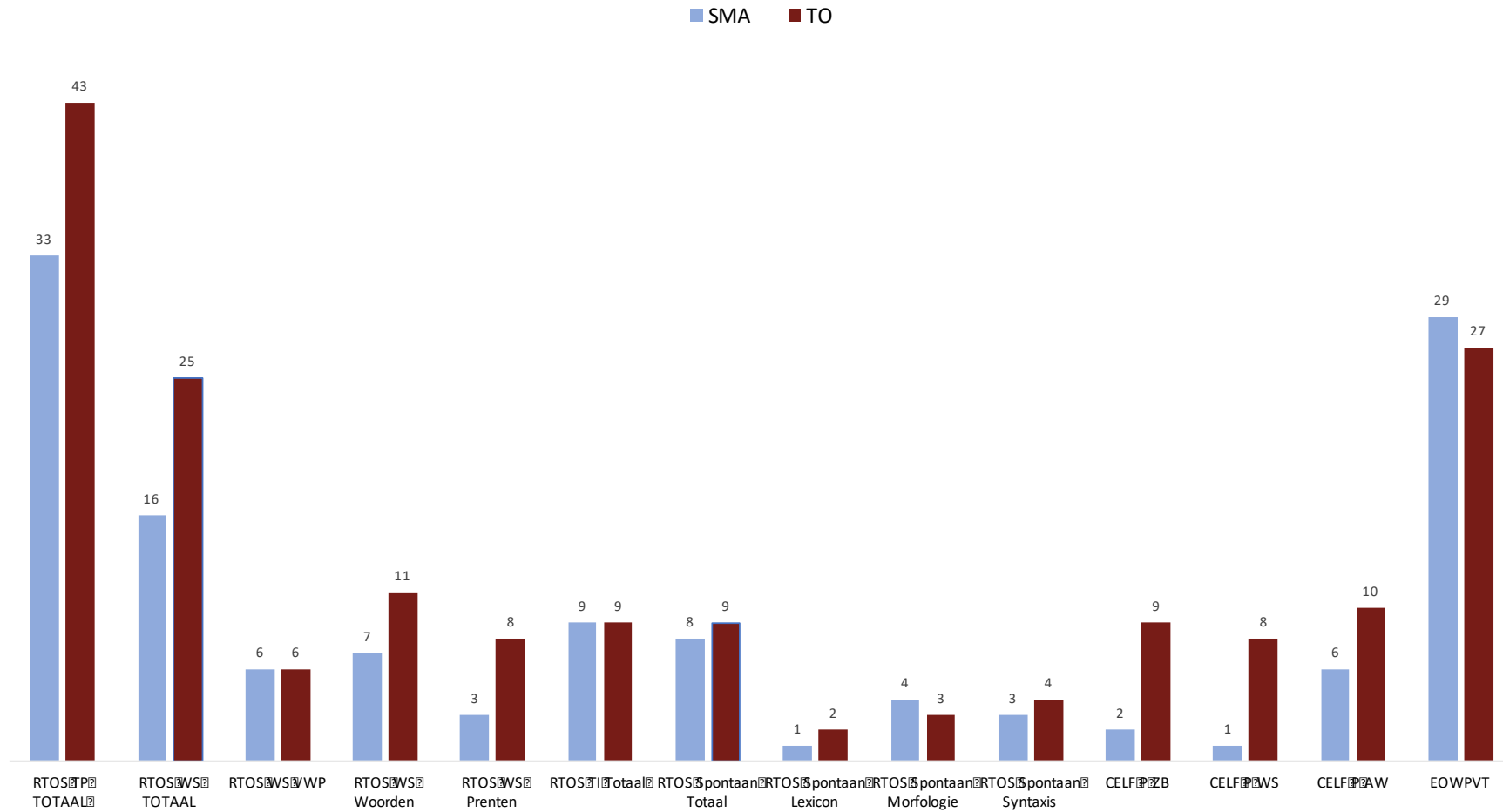
Bij de descriptieve analyse van de gegevens stellen we vast dat bij één kind met SMA type 2 de scores op de verschillende subtests niet in lijn zijn met de scores van de andere kinderen. Daarom nemen we deze uitschieter en de gepaarde controle niet mee op voor de groepsanalyses (zie ook 8.1). In deze paragraaf gaan we hier wat dieper op in.

Wanneer we naar de persoonlijke karakteristieken van dit paar kijken (zie tabel 1, paragraaf 5.2), gaat deze analyse over casus 3 en de gepaarde controle, casus 11. Deze twee kinderen behoren tot de jongere leeftijdsgroep van onze studie en zouden zich op basis van hun chronologische leeftijd normaal gezien moeten situeren op het einde van de vroege differentiatiefase. In figuur 7 zijn de individuele scores van deze kinderen op de verschillende subtests weergegeven.

De figuur laat zien dat het kind met SMA type 2 bijna consistent een lagere score behaalt dan het TO kind. Dit komt niet overeen met figuur 4 waarin we aantonen dat kinderen met SMA type 2 over het algemeen hogere scores hebben dan TO kinderen. Ook wanneer we kijken naar de ruwe score van de PPVT zien we dat het kind met SMA type 2 veel zwakker scoort voor zijn leeftijd dan de overige kinderen. Het kind behaalt hier een ruwe score van 28, wat overeenkomt met een woordbegripsleeftijd van 2;0-2;1 jaar, dit is heel zwak in vergelijking met zijn C.L. van 3;8 jaar. Er lijkt dus sprake te zijn van een achterstand. De score van de PPVT geeft ons een eerste ruwe indruk van de globale intelligentie van een kind (Altepeter, 1989; Castellino, Tooze, Flowers, & Parsons, 2011; Krasileva, Sanders, & Bal, 2017). Ook de resultaten op de verschillende subschalen van de Vineland Screener tonen een adaptieve ontwikkelingsleeftijd die lager is dan de C.L. en lijken aan te sluiten bij de leeftijdsequivalent bekomen aan de hand van de PPVT (zie tabel 6). Dit kind lijkt geen typische algemene ontwikkeling te doorlopen en verschilt dus van andere kinderen uit de SMA type 2 groep die wel een typische algemene ontwikkeling vertonen.

Tabel 6. Adaptieve ontwikkelingsleeftijd op basis van de Vineland Screener.

<b>Vineland Screener</b>	<b>Nummer 3 (SMA) (C.L. 3;8.29)</b>	<b>Nummer 11 (TO) (C.L. 3;6.15)</b>
<b>Communicatieve vaardigheden</b>	2;2 jaar	3;2 jaar
<b>Sociale vaardigheden</b>	2;8 jaar	3;1 jaar
<b>Dagelijkse vaardigheden</b>	1;7 jaar	3;3 jaar
<b>Motorische vaardigheden</b>	1;2 jaar	4;2 jaar
<b>Adaptief gedrag TOTAAL</b>	1;10 jaar	3;5 jaar



Figuur 7. Individuele scores van casus 3 (SMA) en casus 11 (TO) op de verschillende subtests.



Wanneer we meer kwalitatief naar de taalproductie kijken, zien we dat casus 3 in het totaal tijdens de volledige testafname 185 uitingen produceert. De meerderheid van deze uitingen (n=152) bestaat uit slechts één woord (d.i. 82% van alle uitingen). De langste uiting telt vier woorden. Zo maakt hij vijf keer een zin van vier woorden (bv. *'een poesje gaat eten'*), tien keer een zin van drie woorden (bv. *'papa boekje lezen'*) en achttien keer een zin van twee woorden (bv. *'wiel daar'*). Dit in tegenstelling tot het TO kind (casus 11) dat veel frequenter meerwoordzinnen gebruikt en wiens langste uiting elf woorden telt. Ook zien we bij dit TO kind reeds ondergeschikte zinsstructuren verschijnen, wat niet het geval is bij het kind met SMA type 2.

Op vlak van lexicon zien we bij dit kind met SMA type 2 nog heel weinig variatie in woordsoorten. Het kind gebruikt reeds lidwoorden, zelfstandige naamwoorden, de meer basale bijvoeglijke naamwoorden (d.i. groot en klein) en werkwoorden (d.i. wenen, fietsen, eten, vliegen, lezen, drinken). Ook gebruikt het tweemaal het vragend voornaamwoord *wat*. Voorzetsels, persoonlijke of bezittelijke voornaamwoorden gebruikt het echter nog niet. Het TO kind gebruikt meer variatie in woordsoorten. Naast de lidwoorden, de zelfstandige naamwoorden, bijvoeglijke naamwoorden en werkwoorden, zien we ook al voorzetsels en voornaamwoorden verschijnen.

Wanneer we vervolgens kijken naar de morfologische vaardigheden van deze twee kinderen, zien we dat beide kinderen reeds regelmatige meervouden en verkleinwoorden gebruiken. De onregelmatige meervouden zijn voor beide kinderen nog moeilijk. Bij het kind met SMA type 2 zien we voornamelijk telegramstijlzinnen. Hij vervoegt werkwoorden nog niet in de derde persoon enkelvoud, maar gebruikt de infinitiefvorm, met uitzondering van *gaat*. Bij het TO kind zien we al veel frequenter een correcte congruentie tussen onderwerp en werkwoord in de derde persoon enkelvoud van de onvoltooid tegenwoordige tijd. De onvoltooid toekomstige tijd komt slechts eenmaal aan bod, enkel bij het kind met SMA type 2. Ook het voltooid deelwoord *'edaan'* wordt enkel door het kind met SMA type 2 eenmaal gebruikt.

Tenslotte zijn er ook nog verschillen vast te stellen op vlak van fonologie. Bij het kind met SMA type 2 kunnen we nog enkele fonologische processen vaststellen, zoals clusterreducties (*'tropet' ipv trompet*), deletie van de eindconsonant (*'kastee' ipv kasteel*), deletie van de beginconsonant (*'itaar' ipv gitaar; 'ranje' ipv oranje*), substituties (*'glote' ipv grote*) en deletie van de onbeklemtoonde syllabe (*'foon' ipv telefoon; 'pot' ipv kapot*). Bij het TO kind zien we deze fonologische processen niet meer. In tabel 7 vatten we alle karakteristieken per taalcomponent nog eens samen.

Tabel 7. Karakteristieken per taalcomponent.

Taalcomponent	Casus 3 (SMA) (C.L. 3;8.29)	Controle casus 11 (TO) (C.L. 3;6.15)
<b>Fonologie</b>	+ <b>Fonologische processen:</b> o.a. Clusterreductie Deletie van de eindconsonant Deletie van de beginconsonant Substitutie Deletie van de onbeklemtoonde syllabe	- <b>Fonologische processen</b>
<b>Lexicon/semantiek</b>	Weinig gevarieerde woordenschat: + <b>Lidwoorden</b> + <b>Zelfstandige nw</b> + <b>Bijvoeglijke nw</b> + <b>Werkwoorden</b> - <b>Voorzetsels</b> - <b>Persoonlijke vnw</b> - <b>Bezittelijke vnw</b> + <b>Vragend vnw</b> <i>wat</i>	Meer variatie in woordsoorten, o.a. + <b>Lidwoorden</b> + <b>Zelfstandige nw</b> + <b>Bijvoeglijke nw</b> + <b>Werkwoorden</b> + <b>Voorzetsels</b> + <b>Persoonlijke vnw</b> + <b>Bezittelijke vnw</b> - <b>Vragende vnw</b>
<b>Morfologie</b>	+ <b>Regelmatige meervouden</b> + <b>Verkleinwoorden</b> - <b>Onregelmatige meervouden</b> - <b>O.T.T. 3<sup>e</sup> persoon enkelvoud</b>	+ <b>Regelmatige meervouden</b> + <b>Verkleinwoorden</b> - <b>Onregelmatige meervouden</b> + <b>O.T.T. 3<sup>e</sup> persoon enkelvoud</b>
<b>Syntaxis</b>		
Zinslengte	Voornamelijk éénwoordzinnen Maximale zinslengte: 4	Frequenter meerwoordzinnen Maximale zinslengte: 11
Zinscomplexiteit	- <b>Onderschikking</b>	+ <b>Onderschikking</b>

## 9 Discussie

### 9.1 Bespreking van de resultaten en interpretatie

Met dit onderzoek trachten we een nauwkeuriger beeld te krijgen over de algemene taalvaardigheid van kinderen met SMA type 2 tijdens de differentiatiefase. We onderzoeken hoe kinderen met SMA type 2 in vergelijking met TO kinderen presteren op verschillende gestandaardiseerde taaltests. We focussen ons hierbij voornamelijk op de taalproductie. We willen nagaan of de sterke expressieve taalvaardigheid die in de literatuur gerapporteerd wordt bij twee- en driejarige kinderen met SMA type 2 ook zichtbaar is bij onze proefpersonen van deze leeftijd en bij uitbreiding of deze sterkte blijft bij onze vier- en vijfjarige kinderen met deze aandoening.

Uit de resultaten van ons onderzoek kunnen we besluiten dat kinderen met SMA type 2 en TO kinderen niet verschillen op vlak van zinsbegrip. Op een aantal expressieve taalcomponenten blijken kinderen met SMA type 2 wel duidelijk beter te presteren dan hun leeftijdsgenootjes. Zo stellen we vast dat kinderen met SMA type 2 tijdens de differentiatiefase significant beter presteren op lexico-semantiche en morfologische vaardigheden dan leeftijdsgenootjes met TO. Daarnaast blijkt het gevonden verschil voor deze vaardigheden tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen te variëren naargelang de leeftijd. Zo zijn de verschillen van de jongere groep (2;10 – 4;00 jaar, vroege differentiatiefase) groter dan die van de oudere groep (4;00 – 5;06 jaar, late differentiatiefase). Dit wil zeggen dat de voorsprong die kinderen met SMA type 2 hebben op vlak van lexico-semantiche en morfologische aspecten groter is in de vroege differentiatiefase en daarna licht afneemt, maar wel zichtbaar blijft in de late differentiatiefase.

Onze bevinding op vlak van zinsbegrip sluit aan bij de resultaten van Rivière, Lécuyer en Hickmann (2009). Ook zij vinden geen significante verschillen tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen (C.L. 2;0 tot 3;1 jaar) op een begripstaak over ruimtelijke voorzetsels.

Onze bevindingen op expressief vlak komen grotendeels overeen met wat Sieratzki en Woll (2002) en Bénony en Bénony (2005) vinden op basis van oudervragenlijsten en spontane taalanalyses bij zeer jonge kinderen met SMA type 2 (C.L. 1;06 tot 3;11 jaar).

Sieratzki en Woll (2002) stellen, net als wij, vast dat kinderen met SMA type 2 (C.L. 1;06 tot 2;11 jaar) vroeger morfologische vaardigheden verwerven dan leeftijdsgenoten.

Bénony en Bénony (2005) vinden, net als wij, bij kinderen met SMA type 2 (C.L. 3;00 tot 3;11 jaar) een hoger niveau van lexicale en semantische ontwikkeling dan bij leeftijdsgenoten. Ook op vlak van morfosyntaxis merken zij een voorsprong, namelijk kinderen met SMA type 2 verwerven in hun onderzoek de grammaticale regels vroeger dan leeftijdsgenoten. Zo gebruiken ze meer functiewoorden, stellen ze vragen, gebruiken ze negaties, beginnen ze werkwoorden correct te vervoegen, maken ze geen fouten meer tegen de woordvolgorde en gebruiken ze nog zelden telegramstijlzinnen. Wij vinden in tegenstelling tot Bénony en Bénony (2005) enkel significante verschillen op vlak van morfologie en geen significante verschillen op vlak van syntaxis. Dit zou te verklaren kunnen zijn door methodologische verschillen tussen ons onderzoek en dat van Bénony

en Bénony (2005). Bénony en Bénony (2005) beoordelen zowel het lexicon als de morfosyntaxis via spontane taal van hun proefpersonen tijdens een natuurlijke spelinteractie in de thuissituatie met een ouder, zus of broer. Zij maken een opname van twintig minuten die nadien elektronisch getranscribeerd wordt en waarop een lexico-grammaticale analyse uitgevoerd wordt met behulp van specifieke software. Dit systeem brengt veertien linguïstische categorieën in rekening om de uitgebreidheid van de woordenschat en de syntactische maturiteit te evalueren (o.a. werkwoorden, bijwoorden, voorzetsels, gemiddelde zinslengte, voornaamwoorden...).

Wij gebruiken in ons onderzoek gestandaardiseerde taaltests om informatie te krijgen over de syntactische vaardigheden van kinderen, namelijk subtest 'Beoordeling van de Spontane Taal - Syntaxis' uit de RTOS en 'Zinnen Herhalen' uit de CELF Preschool-II-NL. Hiermee beoordelen we voornamelijk de zinslengte en -complexiteit. Bij 'Zinnen Herhalen' moet een kind zinnen die aangeboden worden, onthouden en nadien letterlijk herhalen. Dit is een totaal andere evaluatiemethode dan die van Bénony en Bénony (2005). Voor de meeste jonge kinderen is dit een eerder moeilijke taak waarbij het auditief korte termijngeheugen een belangrijke rol speelt. Subtest 'Beoordeling van de Spontane Taal' uit de RTOS leunt dichter aan bij de evaluatiemethode van Bénony en Bénony (2005) dan de subtest 'Zinnen Herhalen' van de CELF-P-II-NL. Er wordt ook een taalstaal verzameld, maar dit is minder spontaan, gezien de uitingen uitgelokt zijn tijdens een testsituatie en niet in de natuurlijke thuisomgeving tijdens een spelinteractie met een vertrouwd persoon. Bovendien beoordeelt het onderdeel Spontane Taal van de RTOS minder gedetailleerd de syntactische ontwikkeling. We vermoeden daarom dat de resultaten van Bénony en Bénony (2005) iets vollediger en correcter de syntactische mogelijkheden van de kinderen weergeven. Bovendien was de proefgroep van Bénony en Bénony (2005) groter dan die van ons. Zij hadden twaalf deelnemers met SMA type 2 terwijl wij er maar acht hadden. Ook hun groep met typisch ontwikkelende kinderen was groter dan die van ons (25 kinderen versus acht in ons onderzoek). Dit verschil in aantal deelnemers kan een tweede verklaring zijn voor het significante verschil dat zij vinden op vlak van productieve syntaxis, dat niet gezien wordt in ons onderzoek. We vermoeden dat we bij uitgebreider onderzoek in een meer spontane setting dezelfde significante verschillen zouden vinden als Bénony en Bénony (2005).

Onze tweede bevinding kunnen we niet toetsen aan eerder gerapporteerde resultaten aangezien de taalvaardigheden nog niet eerder onderzocht zijn bij kinderen ouder dan 3;11 jaar. Informatie over kinderen in de late differentiatiefase ontbreekt in de beschikbare literatuur. De meerwaarde van ons onderzoek is dan ook dat wij aantonen dat de sterkte op vlak van expressieve taalontwikkeling doorheen de hele differentiatiefase zichtbaar is bij onze proefgroep, ook al zijn de verschillen tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen kleiner in de late differentiatiefase dan in de vroege differentiatiefase.

Kolb en Kissel (2015) geven aan dat er een grote variatie kan bestaan in het klinische beeld van SMA waardoor het soms niet meteen duidelijk is om welk type van SMA het gaat. Dit zien we ook terugkomen in ons onderzoek en zou onze bevindingen van de uitschieter mee kunnen verklaren. Binnen de groep van SMA kunnen er, net zoals in de typisch ontwikkelende groep, grote individuele verschillen bestaan in het ontwikkelingsverloop van bepaalde vaardigheden. Ieder kind ontwikkelt immers op zijn eigen niveau en eigen tempo. Dit merken we dan ook in ons onderzoek. Uit onze resultaten kunnen we stellen dat de uitschieter op cognitief vlak zwakker lijkt te scoren dan leeftijdsgenoten. Kolb en Kissel (2015) rapporteren nochtans dat de corticale gebieden bij SMA niet mee aangetast worden en er eigenlijk een normale intelligentie verwacht kan worden. Er is in het kader van dit

masterproefonderzoek geen intelligentieonderzoek uitgevoerd waardoor we niet met zekerheid kunnen stellen dat onze uitschieter wel degelijk cognitief zwakker scoort. Taalontwikkeling is bovendien een multidimensioneel gebeuren. Zowel de cognitieve ontwikkeling als de sensori-motorische ontwikkeling hebben een invloed op de taalontwikkeling van een kind (Zink & Smessaert, 2012). Bij de kwalitatieve onderzoeksresultaten van de uitschieter constateren we dat er meer fonologische processen aanwezig zijn in vergelijking met de controlepersoon. Dit zouden we ook in verband kunnen brengen met de motorische ontwikkeling en dan meer bepaald de fijne motorische ontwikkeling van de spraakorganen die belangrijk zijn bij de articulatie van klanken. Uit de literatuur is gebleken dat kinderen met SMA type 1, een meer ernstige vorm van SMA, zeer zwakke tongspieren en faryngale spieren hebben die leiden tot ernstige orale motorische zwakte en problemen met lip- en tongbewegingen (Ball et al., 2019). Het zou kunnen dat dergelijke problemen ook bij onze uitschieter een onderliggend mechanisme vormen waardoor het mogelijks mee een verklaring kan zijn voor zijn fonologische processen. Bij dit kind merken we bijvoorbeeld vaak moeilijkheden met de /l/ en de /r/. Dit zijn klanken die ook in de typische ontwikkeling op die leeftijd nog voor problemen kunnen zorgen. De articulatiewijze en -plaats bepalen onder meer de moeilijkheidsgraad van een welbepaalde klank. De /l/ en /r/ zijn alveolaire klanken waarbij de tongpunt de tandkassen aanraakt wanneer de luchtstroom uit de longen passeert. Bij de /l/ zorgt deze positie van de tong voor een gedeeltelijke afsluiting en kan de luchtstroom nog langs de zijanten ontsnappen (d.i. een lateraal). Bij de /r/ zorgt de luchtstroom voor een trilling van de tongpunt (d.i. een trilklank). Deze klanken vergen een goed ontwikkelde fijne motoriek van de spraakorganen. Wanneer die fijne motoriek (nog) onvoldoende ontwikkeld is, kunnen deze klanken, ook in de typische ontwikkeling, moeilijkheden met zich meebrengen. Wanneer de articulatie van deze klanken niet goed verloopt, zijn deleties en substituties van deze klanken dan ook niet uit te sluiten. De clusterreducties die we bij de uitschieter zien, kunnen mogelijks ook vanuit dit standpunt verklaard worden. Consonantencusters vergen immers een complexe coördinatie van articulatorische bewegingen. Wanneer dan de orale musculatuur wat minder of niet goed ontwikkeld is, kan dit aanleiding geven tot die clusterreducties (Zink & Smessaert, 2012).

Uit eerdere studies blijkt een relatie tussen de motorische ontwikkeling en de taalontwikkeling bij jonge TO kinderen (o.a; Iverson, 2010; Clearfield, 2011; Darrah, Hodge, Magill-Evans, & Kembhavi, 2003; Kent, 1984; Oudgenoeg-Paz, Volman, & Leseman, 2012). Een goede motorische ontwikkeling lijkt de taalontwikkeling gunstig te beïnvloeden (Iverson, 2010). In vergelijking met TO kinderen, hebben kinderen met SMA type 2 minder gunstige motorische voorwaarden om tot taalontwikkeling te komen. Toch bevestigt ons onderzoek de bestaande literatuurgegevens, namelijk dat dit niet noodzakelijk een risicofactor is voor de taalontwikkeling van deze kinderen en dat de motorische ontwikkeling niet noodzakelijk of voldoende is voor de taalontwikkeling. Taalverwerving vraagt veel meer dan het ontwikkelen van motorische vaardigheden (Iverson, 2010). Zo veronderstellen we, net zoals Oudgenoeg-Paz en Rivière (2014), dat naast die exploratie van de omgeving ook de sociale stimulering en het aandachtsvermogen een belangrijke rol kunnen spelen. Ook interesse in de omgeving en een goed observatievermogen van kinderen kunnen bijdragen tot de taalontwikkeling (von Gontard et al., 2002). Door een verbeterd observatie- en aandachtsvermogen kunnen kinderen sneller de regelmatigheden in de taal ontdekken en verwerven (Rivière, Lécuyer en Hickmann, 2009). Zo kunnen ze bijvoorbeeld vroeger tot het inzicht komen dat een bepaald grondwoord verschillende vormvarianten kan hebben, elk met hun eigen betekenisnuance. Dit komt overeen met onze bevindingen wat betreft de morfologische vaardigheden. Een bijkomende factor die een invloed kan uitoefenen op de taalontwikkeling van kinderen is de socioculturele

omgeving waarin ze opgroeien. De sociaal-economische status wordt in ons onderzoek ook bevraagd aan de hand van een vragenlijst, maar wordt niet mee opgenomen in de verdere analyses. Bénony en Bénony (2005) brengen die factor wel mee in rekening en vinden geen significante verschillen wat betreft de huwelijksstatus en het opleidingsniveau van ouders. Zij besluiten dan ook dat de resultaten in hun onderzoek niet geassocieerd zijn met deze factor.

## **9.2 Kritische evaluatie van het onderzoek**

### **9.2.1 Onderzoeksdesign**

We maken in ons onderzoek gebruik van een cross-sectioneel design met paarsgewijze matching. Het is het eerste onderzoek dat verschillende taalcomponenten op een gestandaardiseerde manier in kaart brengt. Eerder gerapporteerde onderzoeken bij kinderen met SMA type 2 zijn immers gebaseerd op oudervragenlijsten en spontane taalanalyses. We hebben de SMA groep zo goed mogelijk gematcht op een aantal specifieke kindfactoren (o.a. C.L., geslacht en woordbegrip). Zo kunnen we er zeker van zijn dat de gevonden verschillen tussen de SMA groep en de TO groep al niet te wijten zijn aan deze matchingfactoren. Idealiter worden de proefpersonen ook gematcht op hun cognitieve capaciteiten. Een uitgebreide intelligentietest afnemen bij de SMA populatie is echter niet mogelijk door hun fysieke beperkingen. Daarom zijn de proefpersonen in ons onderzoek gematcht op woordbegrip (score op PPVT) om op die manier een ruwe inschatting te krijgen van hun intelligentievermogen. Bovendien is dit ook het eerste onderzoek met een breed leeftijdsbereik, namelijk van 2;10 jaar tot 5;06 jaar, waardoor de differentiatiefase zo goed als volledig in kaart gebracht wordt. Echter, om de evolutie in de taalontwikkeling vast te stellen is er nood aan een longitudinale opvolging. In ons onderzoek is dit niet mogelijk vanwege het tijdsbereik van de masterproef. Toch hebben we getracht om door een opsplitsing van de groep in twee leeftijdsgroepen na te gaan of het verschil tussen de SMA groep en de TO groep standhoudt of verschilt in functie van de leeftijd. Uit deze cross-sectionele vergelijking blijkt dat het verschil op de lexico-semanticische en morfologische vaardigheden tussen de twee groepen steeds groter is aan het begin van de differentiatiefase dan aan het einde van de differentiatiefase. Dit doet ons veronderstellen dat kinderen met SMA type 2 deze vaardigheden reeds vroeger en sneller verwerven dan TO leeftijdsgenoten. Wanneer de kinderen dan ouder zijn en de TO kinderen deze vaardigheden ook volop aan het ontwikkelen zijn, zien we dat het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen op deze vaardigheden kleiner wordt. Een longitudinaal onderzoek zou hiervoor echter meer geschikt zijn (zie ook hoofdstuk 10: suggesties voor vervolgonderzoek). Daarbij kunnen kinderen gedurende een langere periode opgevolgd worden en kan de evolutie van de ontwikkeling van de expressieve taal van deze kinderen beter in kaart gebracht worden. Op die manier krijgen we een betrouwbaardere indicatie of leeftijd wel degelijk bijdraagt aan het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en hun TO leeftijdsgenoten.

### 9.2.2 Keuze van significantietoets

Bij de statistische analyse van ons onderzoek hebben we de keuze gemaakt om gebruik te maken van gepaarde statistiek, namelijk de Wilcoxon Signed-Rank Test. In principe wordt deze test gebruikt om twee condities binnen dezelfde deelnemer te vergelijken. De deelnemers in ons onderzoek zijn gematcht op een aantal zaken, namelijk leeftijd, geslacht en woordbegrip. Dit hebben we zo goed mogelijk proberen te doen en is ook gecontroleerd aan de hand van statistische procedures. We hebben bevestiging gekregen van een goede matching waardoor we de paren als het ware als gelijk kunnen beschouwen. De enige discriminerende factor is dan de aanwezigheid van SMA type 2. Natuurlijk kunnen we op deze manier niet volledig uitsluiten dat de gevonden verschillen te wijten zijn aan nog andere factoren, zoals bijvoorbeeld taalaanbod van de ouders, medische factoren, geheugen, aandacht, concentratie... die deze verschillen zouden kunnen verklaren, uitlokken of in stand houden. We weten bijvoorbeeld dat een aangepast taalaanbod de taalontwikkeling van een kind enorm kan stimuleren (Zink & Smessaert, 2012). Kinderen hebben nood aan sociale interactie en gedeelde activiteiten met volwassenen om te leren hoe taal gebruikt moet worden (Taylor, 2010). Dergelijke externe factoren zijn niet meegenomen in het onderzoek. We kunnen ook kiezen om de twee groepen van kinderen als volledig verschillend en onafhankelijk van elkaar te beschouwen en gebruik te maken van de Mann Whitney U Test. Dit is een test om scores te vergelijken tussen twee onafhankelijke groepen. Wanneer we dit doen, vinden we minder significante resultaten, namelijk enkel voor de subtest 'woordenschat - woorden' uit de RTOS ( $p = 0.004$ ) en benaderen we significantie voor de taalcomponent 'semantiek expressief' ( $p = 0.053$ ). Wanneer we de resultaten van beide procedures vergelijken, kunnen we dus besluiten dat de toetsingsprocedure enige invloed uitoefent op de uitkomst, maar dat de lexico-semantiche verschillen wel overeind blijven bij beide toetsingsprocedures. Dit in tegenstelling tot de morfologische verschillen die niet standhouden wanneer de groepen als volledig verschillend en onafhankelijk van elkaar beschouwd worden.

De twee statistische procedures die hier vergeleken worden, berusten op een verschillend onderliggend mechanisme. De Wilcoxon Signed Rank Test berust op het verschil in scores tussen twee condities (d.i. SMA en TO). Die verschillen worden dan gerangschikt van laag naar hoog waarbij ook het teken van het verschil (positief of negatief) wordt meegenomen. De Mann Whitney U test gebruikt de scores van alle deelnemers om deze dan te rangschikken van laag naar hoog, ongeacht tot welke conditie die score behoort. De scores worden wel gelabeld om de conditie aan te duiden. Bij beide procedures worden daarna rangscores toegekend aan de bekomen scores. Vervolgens worden bij de Wilcoxon Signed Rank Test alle rangscores die komen van een positief verschil enerzijds en van een negatief verschil tussen de twee condities anderzijds opgeteld. De som van de positieve rangscores is de test statistiek. Bij de Mann Whitney U Test worden enerzijds de rangscores van de ene conditie opgeteld (SMA) en anderzijds de rangscores van de andere conditie (TO). De laagste waarde van die twee sommen is de test statistiek. Wanneer er geen verschil is tussen de twee condities (SMA en TO) dan verwachten we hier evenveel hoge als lage rangscores in elke conditie (Field, 2013). Deze verschillende statistische werkwijzen zouden kunnen verklaren waarom we voor die morfologische vaardigheden het verschil niet steeds kunnen vinden. Vanuit logopedisch standpunt zouden we dit ook kunnen verklaren door het feit dat de morfologische ontwikkeling pas echt op gang komt vanaf 2;06 jaar (begin van de differentiatiefase) en dus nog sterk individueel kan verschillen. Tijdens deze fase beginnen kinderen nieuwe inzichten te ontdekken en te verwerven in het taalsysteem en gaan ze hiermee beginnen experimenteren, ieder op zijn eigen tempo. Dit in tegenstelling tot de lexico-semantiche

vaardigheden die reeds in de vroegtalige fase (1;00 tot 2;06 jaar) volop op gang komen. Zo doet er zich tijdens deze fase een woordenschatexplosie voor waarbij er gedurende een bepaalde periode elke week een tiental woorden bijkomen in het lexicon van het kind. Bij het verwerven van die woordenschat gaan kinderen heel wat experimenteren en uitproberen waardoor ze uiteindelijk inzicht krijgen in de betekenis van woorden. Ook in deze fase zijn er natuurlijk grote interindividuele verschillen mogelijk. Vanaf de differentiatiefase zien we dan dat die woordenschatverwerving steeds sneller gebeurt (Zink & Smessaert, 2012). Dit verschil in ontwikkelingsverloop tussen de lexico-semantische vaardigheden en de morfologische vaardigheden kan eveneens verklaren waarom we, ongeacht de statistische procedure, die lexico-semantische verschillen tussen kinderen met SMA en TO kinderen kunnen vinden, maar niet die morfologische verschillen.

### 9.2.3 Keuze van significantiewaarden

We gebruiken in onze analyse drie verschillende significantiewaarden, namelijk de tweezijdige exacte significantiewaarde, de asymptotische significantiewaarde en de eenzijdige exacte significantiewaarde. De asymptotische significantiewaarde geeft ons een indicatie van de significantie die te verwachten is indien een grote steekproef onderzocht zou worden. De exacte significantiewaarden daarentegen geven ons een exacte inschatting. Wanneer de onderzoeksgroep bestaat uit minder dan vijftig deelnemers, zou er in principe gekeken moeten worden naar de exacte significantiewaarden (Field, 2013). Onze onderzoeksgroep is eerder kleinschalig (zestien deelnemers). Toch hebben we ervoor gekozen om ook die asymptotische significantiewaarde te vermelden aangezien het ons een idee kan geven over de significantiewaarde die te verwachten is bij een grotere groep van deelnemers ( $n > 50$ ). In ons onderzoek zijn slechts acht kinderen met SMA type 2 geïnccludeerd. Dit is weinig, maar aangezien de aandoening slechts voorkomt bij ongeveer 1 op 6.000 tot 1 op 10.000 pasgeborenen kan deze beperkte groep ons wel relevante informatie verstrekken (Castro & Iannaccone, 2014). In eerder gerapporteerde studies zien we evenzeer dat conclusies gebaseerd zijn op beperkte onderzoeksgroepen gaande van tien tot twaalf kinderen met SMA type 2 (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014; Sieratzki & Woll, 2002; Bénony & Bénony, 2005). Ook de eenzijdige exacte significantiewaarde is mee opgenomen in ons onderzoek aangezien we vooraf veronderstelden dat kinderen met SMA type 2 beter gingen scoren dan TO kinderen. Bij de significante resultaten in ons onderzoek hebben we vastgesteld dat de tweezijdige exacte significantiewaarde vaak significantie benadert ( $p = 0.063$  of  $p = 0.057$ ), terwijl met de eenzijdige en de asymptotische significantiewaarden wel veel duidelijker het significantieniveau bereikt wordt. Wanneer we uitgaan van de hypothese dat kinderen met SMA type 2 het beter doen dan TO kinderen op vlak van taalvaardigheden (eenzijdige significantiewaarde), vinden we duidelijk significante verschillen. Ook wanneer we kijken naar de indicatie van de te verwachten significantie bij grote steekproeven vinden we duidelijk significante verschillen. Dit heeft ons doen concluderen dat die gevonden verschillen significant zijn, ook al benaderen we slechts significantie bij de tweezijdige exacte toetsingsprocedure.



## 10 Suggesties voor vervolgonderzoek en klinische relevantie

De resultaten van ons onderzoek sluiten aan bij eerder gerapporteerde studies bij kinderen met SMA type 2. Toch vinden we in de literatuur nog geen duidelijk aantoonbare verklaringen voor deze gevonden resultaten. Verschillende auteurs doen wel suggesties en pogingen om die verschillen te verduidelijken, zoals o.a. een verbeterd aandachtsvermogen (Rivière, Lécuyer en Hickmann, 2009), sociale stimulering vanuit de omgeving (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014), een goed observatievermogen (von Gontard et al., 2002) of een corticale reorganisatie (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014). Sieratzki en Woll (2001) halen eveneens neuroplasticiteit aan als een mogelijke verklaring voor de vroegrijpe grammaticale ontwikkeling bij kinderen met SMA type 2. We vermoeden dat het proces van neuroplasticiteit een mogelijke verklaring zou kunnen zijn voor de gevonden kwaliteiten op vlak van taal bij deze kinderen. De ongebruikte motorische hersenbanen zouden overgenomen kunnen zijn door de taalbanen en op die manier de taal van kinderen met SMA type 2 kunnen stimuleren. Indien dit het geval zou zijn, verwachten we echter dat deze kwaliteiten ook zichtbaar zullen zijn bij oudere kinderen met SMA type 2. Tot op heden zijn de taalvaardigheden nog niet onderzocht bij oudere kinderen evenals de hersenactiviteit bij deze kinderen. We kunnen hier bijgevolg nog niets met zekerheid over zeggen. Er zijn bovendien verschillende verklaringen mogelijk en iedere verklaring kan mogelijks een waarheid bevatten. Momenteel is er nog te weinig onderzoek beschikbaar om al deze assumpties te staven. Verder onderzoek naar de factoren die deze verschillen kunnen verklaren, uitlokken of in stand houden, kan zeker nuttig zijn om meer inzicht te krijgen in de verkregen resultaten. Zo kan hersenonderzoek bij kinderen met SMA type 2 ons informatie geven over de hersenactiviteit en een eventuele corticale reorganisatie en kan een neuropsychologisch onderzoek ons inzicht geven in het concentratie- en aandachtsvermogen van deze kinderen.

Onze studie geeft aan dat de verschillen iets duidelijker tot uiting komen bij jongere kinderen. We stellen ons daarbij de vraag of de “voorsprong” die kinderen met SMA type 2 ervaren, verdwijnt en of de “voorsprong” ook al vroeger in de taalontwikkeling naar voor komt. Daarom stellen we voor om dit onderzoek te herhalen bij zowel oudere kinderen als jongere kinderen. We hebben eerder al aangegeven dat de morfologische ontwikkeling bij kinderen pas echt op gang komt vanaf 2;06 jaar (begin van de differentiatiefase) en nog sterk individueel kan verschillen tijdens die differentiatiefase. Daarom zouden we in verder onderzoek, die morfologische vaardigheden nog eens kunnen testen op een iets latere leeftijd (bv. 5;00 tot 7;00 jaar). Meer specifiek zouden we dan kunnen kijken of kinderen met SMA type 2 ook sneller de onregelmatigheden in de taal oppikken. Dit geldt evenzeer voor de syntactische vaardigheden die zich ook vanaf de differentiatiefase beginnen te ontwikkelen. Voor die oudere leeftijd zijn er ook al meer gestandaardiseerde taaltests beschikbaar om de zinsstructuur van kinderen nauwkeuriger te gaan evalueren (bv. Busverhaalttest uit de RTNA; Jansonius et al., 2014). Bij oudere kinderen kunnen we daarnaast gebruik maken van de CELF-IV-NL (Semel, Wiig, Secord, Nederlandse bewerking door Kort, Compaan, Schittekatte, & Dekker, 2008) om een algemeen beeld te krijgen van de expressieve en receptieve taalvaardigheid. We hebben eerder al aangegeven dat een longitudinale opvolging van kinderen met SMA type 2 ons veel meer inzicht kan geven in de evolutie van de taalontwikkeling bij deze kinderen. Concreet zouden we dus een longitudinaal onderzoek kunnen opzetten waarbij kinderen al van jongs af aan

opgevolgd worden en waarbij de taalvaardigheid bijvoorbeeld jaarlijks geëvalueerd wordt aan de hand van gestandaardiseerde taaltests en/of spontane taalanalyses. Daarbij zouden we gebruik kunnen maken van de bovengenoemde taaltests. In toekomstig onderzoek zouden we ook gebruik kunnen maken van spontane taalanalyses in de thuissituatie van het kind en dit zowel bij jongere als oudere kinderen. Dit zou ons een heel goed beeld kunnen geven van de algemene taalvaardigheid van het kind in een natuurlijke, vertrouwde omgeving. Gestandaardiseerde taaltests zijn veel sneller uit te voeren, maar kunnen ons niet altijd diezelfde informatie bezorgen als een spontane taalanalyse aangezien heel veel van de taal in taaltests uitgelokt wordt. Het is ook belangrijk om kinderen reeds tijdens het eerste levensjaar te betrekken in het longitudinaal onderzoek. Ook al spreekt het kind nog niet, toch wordt er tijdens het eerste levensjaar al een belangrijke basis gelegd voor de taalontwikkeling en communicatieve ontwikkeling (Zink & Smessaert, 2012). Kinderen zouden dan gematcht kunnen worden op een aantal kindfactoren (cf. dit onderzoek), maar ook op een aantal omgevingsfactoren, zoals SES, aantal kinderen in het gezin, plaats in de kindertijd, onderwijstype... Dergelijke omgevingsfactoren zijn in dit onderzoek niet meegenomen in de analyses, maar zouden wel een invloed kunnen uitoefenen op de taalontwikkeling van kinderen. Wanneer dergelijk longitudinaal onderzoek ook nog gecombineerd kan worden met neuropsychologisch onderzoek en hersenonderzoek, kan een volledig beeld geschetst worden van de evolutie van de taalontwikkeling en van factoren die eventuele verschillen kunnen verklaren, uitlokken of in stand houden.

In de praktijk kunnen deze bevindingen in de eerste plaats belangrijk zijn voor de schoolse ontwikkeling van deze kinderen. De keuze van onderwijsinstelling kan hier namelijk door beïnvloed worden. Mondelinge taal is een heel belangrijke voorwaarde voor het schools leren (lezen, schrijven, rekenen). De cognitieve capaciteiten van kinderen met SMA type 2 worden echter dikwijls onderschat door hun "opvallend" fysiek voorkomen. Dit blijft hen soms hun hele leven achtervolgen. Kinderen met SMA type 2 zijn op intellectueel gebied zeker niet zwakker dan hun leeftijdsgenoten en kunnen bijgevolg goed meedraaien in het reguliere onderwijs mits enkele aanpassingen voor hun motorische tekorten. De school en leerkrachten hebben bijgevolg baat om te weten wat de sterktes van deze kinderen zijn zodoende dat ze deze sterke expressieve vaardigheden extra in de verf kunnen zetten. Dit zal op zijn beurt ook de integratie in de huidige maatschappij positief beïnvloeden (hogere studies, het vinden van een job op maat, het stichten van een gezin...). Daarnaast zijn deze bevindingen ook belangrijk voor het gezin. Kinderen met SMA type 2 worden al van jongs af aan geconfronteerd met het feit dat ze "anders" zijn dan hun leeftijdsgenoten. Dit zowel binnen als buiten het gezin. Vanaf een bepaald moment in hun sociaal-emotionele ontwikkeling gaan kinderen zich beginnen vergelijken met anderen, zowel met broers en zussen als met klasgenoten. Hierdoor krijgen ze inzicht in zaken waar ze goed in zijn. Dit inzicht draagt op zijn beurt ook bij tot het ontwikkelen van zelfvertrouwen. De motorische beperkingen die kinderen met SMA type 2 ervaren, staan meteen op de voorgrond en kinderen gaan zich vragen beginnen te stellen: "Waarom kan ik niet lopen zoals mijn broer? Waarom kan ik niet voetballen met mijn klasgenootjes?". Daarom is het ook goed om te weten waar kinderen met SMA type 2 wel sterk in zijn. Kinderen vinden het namelijk fijn om "beter" te zijn in iets dan anderen. Dit kan deze kinderen, wetende dat ze nooit in staat zullen zijn om te staan en te stappen, meer zelfvertrouwen geven en kan het zelfbeeld positief beïnvloeden. Anders gezegd kunnen deze bevindingen dus belangrijk zijn voor de sociaal-emotionele ontwikkeling van deze kinderen. Ook voor ouders en familieleden is het cruciaal om te weten dat hun kind ook sterktes en kwaliteiten heeft. Voor hen is het bijzonderlijk moeilijk om te horen dat hun kind nooit zal kunnen staan of stappen zoals een "normaal" kind, nooit in de tuin zal kunnen ravotten of nooit zelfstandig zal kunnen

rondlopen in huis. Dit nieuws kan ook een invloed uitoefenen op de ouder-kindinteractie. Wetende dat hun kind ook sterktes heeft in vergelijking met TO leeftijdsgenoten, kan hierin enorm belangrijk zijn en kan ouders een nieuwe kijk geven. Tot slot zijn deze bevindingen ook belangrijk om aan te tonen dat motorische beperkingen niet per se een risicofactor hoeven te zijn voor de taalverwerving van een kind. Taalontwikkeling is een multidimensioneel gebeuren, maar motorische vaardigheden zijn zeker niet noodzakelijk of voldoende voor een goede taalontwikkeling. Kinderen hebben veel meer nodig om tot taalverwerving te komen. Dit wordt nog eens extra aangetoond in ons onderzoek.



## Besluit

Dit onderzoek gaat de taalvaardigheden na bij acht kinderen met een diagnose SMA type 2 tijdens de differentiatiefase. SMA type 2 is een ernstige neuromusculaire aandoening waardoor kinderen niet in staat zijn zelfstandig te staan en te stappen. Ondanks deze motorische tekorten lijken kinderen met SMA type 2 op basis van observaties, oudervragenlijsten en spontane taalanalyses toch beter te presteren wat betreft de expressieve taal. Dit is echter nog niet eerder onderzocht aan de hand van gestandaardiseerde taaltests. Om dit verder te bestuderen, hebben we acht kinderen met SMA type 2 gematcht met een controlegroep op vlak van een aantal kindfactoren (o.a. C.L., geslacht en woordbegrip) en hebben we bij deze kinderen een aantal gestandaardiseerde taaltests afgenomen. Op die manier proberen we mogelijke sterktes en/of zwaktes van kinderen met SMA type 2 in kaart te brengen.

We hebben de taalvaardigheden van kinderen met SMA type 2 (2;11 tot 5;04 jaar) vergeleken met die van TO kinderen (2;10 tot 5;06 jaar). We hebben getracht om de evolutie van de taalontwikkeling zo goed mogelijk in kaart te brengen door de groep op te delen in twee leeftijdsgroepen. Eerst zijn we nagegaan of kinderen met SMA type 2 verschillen van TO kinderen wat betreft het zinsbegrip. Daarna hebben we de taalproductie van alle kinderen bestudeerd en hebben we een opdeling gemaakt aan de hand van verschillende taalcomponenten. Verder hebben we onderzocht of het verschil tussen kinderen met SMA type 2 en TO kinderen varieert naargelang de leeftijd. Dit hebben we cross-sectioneel onderzocht door verschillen in de twee leeftijdsgroepen te vergelijken.

We vinden geen verschillen op vlak van zinsbegrip tussen kinderen met SMA type 2 en leeftijdsgenootjes uit de differentiatiefase. Wel kunnen we concluderen dat kinderen met SMA type 2 beter presteren op een aantal componenten van de expressieve taal. We stellen vast dat deze kinderen de lexico-semanticke en morfologische vaardigheden beter beheersen dan TO leeftijdsgenoten. Ook lijken deze vaardigheden sneller te ontwikkelen bij kinderen met SMA type 2 dan bij leeftijdsgenoten. In de vroege differentiatiefase zijn de verschillen op deze vaardigheden namelijk groter dan in de late differentiatiefase.

Algemeen besluiten we dat deze sterke expressieve vaardigheden zeker kunnen bijdragen aan een goede schoolse ontwikkeling, een positieve sociaal-emotionele ontwikkeling, een goede ouder-kindinteractie en aan de integratie in de huidige maatschappij. Daarnaast concluderen we dat kinderen geen negatieve invloed hoeven te ondervinden van hun motorische tekorten bij het ontwikkelen van sterke expressieve vaardigheden. Tot slot lijkt het ons zeker aangewezen om het onderzoek naar kinderen met SMA type 2 verder te zetten en zo het beeld van de taalontwikkeling van deze kinderen te vervolledigen.



## Bibliografie

Altepeter, T. S. (1989). The PPVT-R as a measure of psycholinguistic functioning: a caution. *Journal of Clinical Psychology*, 45(6), 935-941.

Ball, L.J., Chavez, S., Perez, G., Bharucha-Goebel, D., Smart, K., Kundrat, K., Carruthers, L., Brady, C., Leach, M., Evans, S. (2019). Communication skills among children with spinal muscular atrophy type 1: A parent survey. *Assistive Technology*, 1-11.

Beerten, K., & Demarcke, S. (2005). Normering van de vertaalde en voor het Nederlands aangepaste Expressive en Receptive One-Word Picture Vocabulary Test bij vijf-, zes-, zestien- en zeventienjarigen. Ongepubliceerde licentiaatsverhandeling Katholieke Universiteit Leuven.

Billard, C., Gillet, P., Signoret, J.L., Uicaut, E., Bertrand, P., Fardeau, M., Santini, J.J. (1992). Cognitive functions in Duchenne muscular dystrophy: a reappraisal and comparison with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 2(5-6), 371-378.

Biringen, Z., Emde, R.N., Campos, J.J., & Appelbaum, M.I. (1995) Affective reorganization in the infant, the mother, and the dyad: the role of upright locomotion and its timing. *Child development*, 66 (2), 499-514.

Bishop, D.V. (2002). Motor immaturity and specific speech and language impairment: evidence for a common genetic basis. *American Journal of Medical Genetics*, 114 (1), 56-63.

Bénony, C., & Bénony, H. (2005). Precocity of the acquisition of language and type II spinal muscular atrophy in 3-4-year-old children: a study of 12 cases. *European Journal of Paediatric Neurology*, 9 (2), 71-76.

Castellino, S. M., Tooze, J. A., Flowers, L., & Parsons, S. K. (2011). The peabody picture vocabulary test as a pre-screening tool for global cognitive functioning in childhood brain tumor survivors. *Journal Neuro-Oncology*, 104(2), 559-563.

Castro, D., & Iannaccone, S.T. (2014). Spinal muscular atrophy: therapeutic strategies. *Current Treatment Options in Neurology*, 16 (11), 316.

Claborn, M.K., Stevens, D.L., Walker, C.K., & Gildon, B.L. (2019). Nusinersen: A Treatment for Spinal Muscular Atrophy. *Annals of Pharmacotherapy*, 53 (1), 61-69.

Connolly, A.M., Florence, J.M., Craddock, M.M., Eagle, M., Flanigan, K.M., McDonald, C.M., Network, M.D.C.R. (2014). One year outcome of boys with Duchenne muscular dystrophy using the Bayley-III-scales of infant and toddler development. *Pediatric Neurology*, 50 (6), 557-563.

Darras, B.T. (2015). Spinal muscular atrophies. *Pediatric Clinics of North America*, 62 (3), 743-766.

Diepeveen, F.B., van Dommelen, P., Oudesluys-Murphy, A.M., & Verkerk, P.H. (2008). Children with specific language impairment are more likely to reach motor milestones late. *Child: Care Health and Development*, 44 (6), 857-862.

Ejiri, K. (1998). Relationship between rhythmic behavior and canonical babbling in infant vocal development. *Phonetica*, 55 (4), 226-237.

Embrechts, M., Mugge, A., & van Bon, W. (2005). Nijmeegse Pragmatiek Test. Amsterdam: Pearson Assessment and Information B.V.

Field, A. (2013). *Discovering Statistics using IBM SPSS Statistics*. London, UK: Sage.

Finlay, J.C., & McPhillips, M. (2013). Comorbid motor deficits in a clinical sample of children with specific language impairment. *Research in Developmental Disabilities*, 34 (9), 2533-2542.

Flapper, B.C., & Schoemaker, M.M. (2013). Developmental coordination disorder in children with specific language impairment: co-morbidity and impact on quality of life. *Research in Developmental Disabilities*, 34 (2), 756-763.

Frick, R.W. (1995). Accepting the null hypothesis. *Memory & Cognition*, 23, 132-138.

Goldin-Meadow, S., Goodrich, W., Sauer, E., & Iverson, J. (2007). Young children use their hands to tell their mothers what to say. *Developmental Science*, 10 (6), 778-785.

Guzzetta, A., Murray, L., Montiroso, R., & Ferrari, P.F. (2019). The Role of the Social Environment on Adaptive Neuroplasticity in Early Development. *Neural Plasticity*, 2019, 5375849.

Hill, E.L. (2001). Non-specific nature of specific language impairment: a review of the literature with regard to concomitant motor impairments. *International Journal of Language and Communication Disorders*, 36 (2), 149-171.

Hoy, S.M. (2018). Nusinersen: A Review in 5q Spinal Muscular Atrophy. *CNS Drugs*, 32 (7), 689-696.

Iverson, J.M. (2010). Developing language in a developing body: the relationship between motor development and language development. *Journal of Child Language*, 37 (2), 229-261.

Iverson, J.M., Hall, A.J., Nickel, L., & Wozniak, R.H. (2007). The relationship between reduplicated babble onset and laterality biases in infant rhythmic arm movements. *Brain and Language*, 101 (3), 198-207.

Jansonius, K., Ketelaars, M., Borgers, M., Van Den Heuvel, E., Roeyers, H., Manders, M., & Zink, I. (2014). Renfrew Taalschalen Nederlandse Aanpassing. Antwerpen – Appeldoorn: Garant.

Karasik, L.B., Tamis-Lemonda, C.S., & Adolph, K.E. (2014). Crawling and walking infants elicit different verbal responses from mothers. *Developmental Science*, 17 (3), 388-395.



Kolb, S.J., & Kissel, J.T. (2015). Spinal Muscular Atrophy. *Neurologic Clinics*, 33 (4), 831-846.

Krasileva, K. E., Sanders, S. J., & Bal, V. H. (2017). Peabody Picture Vocabulary Test: Proxy for Verbal IQ in Genetic Studies of Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(4), 1073-1085.

Locke, J.L., Bekken, K.E., McMinn-Larson, L., & Wein, D. (1995). Emergent control of manual and vocal-motor activity in relation to the development of speech. *Brain and Language*, 51 (3), 498-508.

Marcus, G.F., Pinker, S., Ullman, M., Hollander, M., Rosen, T.J., & Xu, F. (1992). Overregularization in language acquisition. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 57 (4), 1-182.

Martin, N.A., & Brownell, R. (2010). Expressive One-Word Picture Vocabulary Test – Fourth Edition. Academic Therapy Publications.

Mousa, M.A., Aria, D.J., Schaefer, C.M., Kaye, R.D., Abruzzo, T.A., Bernes, S.M., Willard, S.D., Riemann, M.C., Towbin, R.B. (2018). A comprehensive institutional overview of intrathecal nusinersen injections for spinal muscular atrophy. *Pediatric Radiology*, 48 (12), 1797-1805.

Neville, H., & Bavelier, D. (2002). Human Brain Plasticity: evidence from sensory deprivation and altered language experience. *Progress in Brain Research*, 138, 177-188.

Oudgenoeg-Paz, O., & Rivière, J. (2014). Self-locomotion and spatial language and spatial cognition: insights from typical and atypical development. *Frontiers in Psychology*, 5, 521.

Oudgenoeg-Paz, O., Volman, M.C., & Leseman, P.P. (2012). Attainment of sitting and walking predicts development of productive vocabulary between ages 16 and 28 months. *Infant Behavior and Development*, 35 (4), 733-736.

Rechetnikov, R.P., & Maitra, K. (2009). Motor impairments in children associated with impairments of speech or language: a meta-analytic review of research literature. *American Journal of Occupational Therapy*, 63 (3), 255-263.

Riva, D., & Giorgi, C. (2000). The cerebellum contributes to higher functions during development: evidence from a series of children surgically treated for posterior fossa tumours. *Brain*, 123 (5), 1051-1061.

Rivière, J., Lécuyer, R., & Hickmann, M. (2009). Early locomotion and the development of spatial language: Evidence from young children with motor impairments. *European Journal of Developmental Psychology*, 2009, 548-566.

Schaerlaekens, A., Zink, I., & Van Ommeslaeghe, K. (2003). Reynell Taalontwikkelingsstoornissen (RTOS). Amsterdam: Pearson.

Schlichting, L. (2005). Peabody Picture Vocabulary Test-III-Nederlandse vertaling en bewerking (PPVT-III-NL). Amsterdam: Pearson Assessment and Information B.V.

Semel, E., Wiig, E., & Secord, W.A., Nederlandse bewerking door de Jong, J. (2012). Clinical Evaluation of Language Fundamentals Preschool 2 Nederlandse versie (CELF Preschool-II-NL). Amsterdam: Pearson.

Semel, E., Wiig, E., & Secord, W.A., Nederlandse bewerking door Kort, W., Compaan, E., Schittekatte, M., & Dekker, P. (2008). Clinical Evaluation of Language Fundamentals 4 Nederlandse versie (CELF-IV-NL). Amsterdam: Pearson.

Sieratzki, J.S., & Woll, B. (2012). Toddling into language: precocious language development in motor-impaired children with spinal muscular atrophy. *Lingua*, 112, 423-433.

Sieratzki, J.S., & Woll, B. (2005). Moving ahead in language: observations on a report of precocious language development in 3-4 year old children with spinal muscular atrophy type II. *European Journal of Paediatric Neurology*, 9 (6), 433-434.

Taylor, C.L. (2010). Early motor development is part of the resource mix for language acquisition – a commentary on Iverson's Developing language in a developing body: the relationship between motor development and language development. *Journal of Child Language*, 37 (2), 281-285.

Thelen, E. (1979). Rhythmical stereotypies in normal human infants. *Animal Behaviour*, 27 (3), 699-715.

Thompson, C.K. (2019). Neurocognitive Recovery of Sentence Processing in Aphasia. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 62 (11), 3947-3972.

Tu, S., & Kumfor, F. (2015). *Can Your Brain Be Full?* The Conversation United Kingdom. Geraadpleegd op 19 januari 2020, via <http://theconversation.com/health-check-can-your-brain-be-full-40844>.

Von Gontard, A., Zerres, K., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Melchers, P., Lehmkuhl, G., Rudnik-Schöneborn, S. (2002). Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 12 (2), 130-136.

Walle, E.A., & Campos, J.J. (2014). Infant language development is related to the acquisition of walking. *Developmental Psychology*, 50 (2), 336-348.

Yiu, E.M., & Kornberg, A.J. (2008). Duchenne muscular dystrophy. *Neurology India*, 56 (3), 236-247.

Zink, I., & Lejaegere, M. (2003). N-CDIs: lijsten voor communicatieve ontwikkeling. Leuven: Acco.

Zink, I., & Lembrechts, D. (2000). Nederlandstalige Non Speech Test (NNST). Leuven/Leusden: Acco.

Zink, I., & Smessaert, H. (2012). Taalontwikkeling: Stap voor Stap. Vlaamse Vereniging voor Logopedisten.

## Lijst van tabellen

Tabel 1. Karakteristieken van de onderzoeksgroep. ....	32
Tabel 2. Overzichtstabel van de afgenomen subtests met bijbehorende taalcomponenten per leeftijdsgroep (groep 1: C.L. 2;10 tot 4;00 jaar, groep 2: C.L. 4;00 tot 5;06 jaar). ....	37
Tabel 3. Overzicht matchingfactoren. ....	39
Tabel 4. Overzicht van de significante resultaten. ....	45
Tabel 5. Overzicht van de significante verschilcores. ....	46
Tabel 6. Adaptieve ontwikkelingsleeftijd op basis van de Vineland Screener. ....	47
Tabel 7. Karakteristieken per taalcomponent. ....	50



## Lijst van figuren

Figuur 1. Aangepast naar Darras, 2015, pagina 745. Schematisch overzicht van het SMN1 gen en het SMN2 gen op chromosoom 5.....	16
Figuur 2. Overgenomen uit Zink & Smessaert, 2012, pagina 8. Taalontwikkeling is een multidimensioneel gebeuren.....	19
Figuur 3. Aangepast naar Tu & Kumfor, 2015. Visualisatie van hersenstructuren. ....	27
Figuur 4. Verdeling van de z-scores per subtest.....	42
Figuur 5. Verdeling van de ruwe scores op de subtest 'Taalproductie Totaal' van de RTOS. ....	43
Figuur 6. Verdeling van de ruwe scores op de subtests 'woordenschat', 'taalinhoud' en 'beoordeling van de spontane taal' van de RTOS. ....	44
Figuur 7. Individuele scores van casus 3 (SMA) en casus 11 (TO) op de verschillende subtests.....	48



## Bijlagen

### Bijlage 1: Scoreformulier EOWPVT

SCOREFORMULIER VAN DE NEDERLANDSTALIGE EOWPVT			
Naam:	_____		
Geslacht:	_____		
Klas:	_____		
School:	_____		
Onderzoeker:	_____		
	Jaar	Maand	Dag
Testdatum			
Geboortedatum			
Leeftijd			
Leeftijdsgroep			
Gestart met: EOWPVT / ROWPVT			
Plafonditem:	_____		
Min fouten:	_____		
Ruwe score:	Percentielscore:	Taalleeftijd:	
Opmerkingen:			
_____			
_____			
_____			
_____			
<b><u>Instapitems:</u></b>			
Leeftijd	Item	Leeftijd	Item
2;0-2;11	1	9;0-9;11	55
3;0-3;11	10	10;0-10;11	60
4;0-4;11	20	11;0-12;11	65
5;0-5;11	30	13;0-14;11	70
6;0-6;11	40	15;0-18;11	75
7;0-8;11	50		
<b><u>Afhreekregel:</u></b>			
De testafname wordt afgebroken nadat er bij 10 opeenvolgende items 8 items foutief werden beantwoord.			

Item	Goed	Antwoord
A	Hond	
B	Teen	
C	Eten, tafelen	
D	Speelgoed, speeltuig	

Item	Goed	Antwoord
2;0 – 2;11		
1	Boot, schip	
2	Boom	
3	Appel	
4	Ogen, kijkers	
5	Kat, poes, kater	
6	Telefoon(toestel)	
7	Vogel	
8	Schaar	
9	(Auto)bus	
3;0 – 3;11		
10	Schommel	
11	Fiets, rijwiel	
12	Sofa, bank, zetel	
13	Vliegtuig	
14	Boek	
15	Eend	
16	Trein	
17	Blad	
18	Horloge, uurwerk, klokje	
19	Computer, PC	
4;0 – 4;11		
20	Verven, schilderen	
21	(Wind)vlieger	
22	Kip, hen	
23	Mand, korf	
24	Oor, oorlel	
25	Wolk(en)	
26	Dieren, beesten	
27	Pinguïn	
28	Kleren, kledij, kleding, klederen	
29	(Reis)tassen, (reis)koffers, bagage, valiezen	
5;0 – 5;11		
30	Skateboard	
31	Fruit, vruchten	
32	Licht	
33	Tandarts	



Item	Goed	Antwoord
34	Eten, voedsel	
35	Voetstappen, voetsporen, voetafdrukken	
36	Drinken, drank	
37	Kruk, taboeret	
38	(Zee)meermin, sirene	
39	Kar(retje), wagen(tje), bolderkar, bolderwagen	
6:0 – 6:11		
40	Rook	
41	Muur, wand	
42	Brug	
43	Wiel	
44	Vrachtwagen, camion, vrachtauto, transportwagen	
45	Geit, (steen)bok, geitenbok	
46	Kopje, (koffie)tas, beker	
47	Tijger	
48	Trompet	
49	Kruiwagen	
7:0 – 8:11		
50	Naaien, stikken	
51	(Stand)beelden, beeldhouwwerken	
52	(Verre)kijker	
53	Weegschaal, balans	
54	Vliegen	
9:0 – 9:11		
55	Poot, (beren)klauw	
56	Zeester	
57	(Maïs)kolf	
58	(Auto)band	
59	Cactus	
10:0 – 10:11		
60	(Muziek)instrumenten	
61	Aquarium, visbak	
62	Ananas	
63	(Wapen)schild	
64	Schaakspel, schaakbord, schaken	
11:0 – 12:11		
65	Meubelen, meubels, meubilair	
66	Insecten	
67	Gewei, horens	
68	Post	
69	Tijd	
13:0 – 14:11		



## Bijlage 2: Vragenlijst demografische gegevens SMA kinderen

### ACHTERGRONDGEGEVENS

1. Datum van invullen: ...../...../..... (dag/maand/jaar)
2. Uw geslacht            1 Man                            2 Vrouw
3. Uw leeftijd .....jaar
4. Uw relatie met uw zoon/dochter
  - 1 Ik ben de moeder
  - 2 Ik ben de vader
  - 3 Ik ben de stiefmoeder
  - 4 Ik ben de stiefvader
  - 5 Andere:.....
5. Wat is uw burgerlijke staat? (meerdere opties mogelijk)
  - 1 Alleenstaand
  - 2 Getrouwd/hertrouwd
  - 3 Gescheiden
  - 4 Samenwonend met een partner
  - 5 In partnerrelatie, maar niet samenwonend
  - 6 Weduwe / weduwnaar
  - 7 Anders, namelijk: .....
6. Wat is uw land van herkomst?
  - 1 België
  - 2 Anders, namelijk .....
7. Wat is uw huidige nationaliteit? .....
8. Wat is uw hoogst behaalde opleidingsniveau? Kies één antwoord.
  - 1 Geen diploma
  - 2 Lager onderwijs
  - 3 Secundair onderwijs
  - 4 Hoger niet-universitair onderwijs
  - 5 Hoger universitair onderwijs
9. Omschrijf uw huidige werksituatie:
  - 1 Ik werk voltijds, namelijk .....
  - 2 Ik werk deeltijds, namelijk .....
  - 3 Ik ben huisvrouw / huisman
  - 4 Ik ben werkzoekende / werkloos
  - 5 Ik ben arbeidsongeschikt (percentage arbeidsongeschiktheid .....%)
  - 6 Anders, namelijk.....
10. Hoe oud is uw zoon/dochter? ..... jaar
11. Geslacht van uw kind            1 Man                            2 Vrouw
12. Op welke leeftijd werd de diagnose van een neuromusculaire aandoening bij uw zoon/dochter gesteld?.....

**13. Gaat uw kind momenteel naar een crèche/onthaalmoeder/dagopvang?**

1. Ja, specificeer.....
2. Nee

**14. Zit uw kind momenteel op school?**

- 1 Ja
- 2 Nee

**Indien hij/zij op school zit, omschrijf het type onderwijs:**

.....  
Naam van de school: .....  
Plaats van de school: .....

**15. Hoeveel kinderen telt jullie gezin? .....**

Aantal zonen + leeftijd : .....Aantal dochters + leeftijd : .....

**16. Wat is de structuur van jouw gezin? (meerdere opties mogelijk)**

- 1 Ik woon samen met mijn huidige partner.
- 2 Ik ben gescheiden/uit elkaar en woon alleen.
- 3 Ik ben gescheiden en heb een nieuwe partner. (omcirkel de juiste optie, beide kan ook)
- 4 Mijn partner is overleden. (omcirkel de juiste optie, beide kan ook)
- 5 andere: .....

**17. Uw kind... (meerdere opties mogelijk)**

- 1 woont thuis bij beide ouders.
- 2 zit tijdens de week op internaat en komt in het weekend naar huis.
- 3 woont in een dagcentrum.
- 4 woont thuis bij moeder.
- 5 woont thuis bij vader.
- 6 zijn/haar ouders hebben co-ouderschap.
- 7 woont niet meer thuis.
- 8 Andere: .....

**18. Uw kind...**

1. wordt niet behandeld voor zijn/haar neuromusculaire aandoening

2. wordt behandeld voor zijn/haar neuromusculaire aandoening met:

- Spinraza (Biogen): aantal toedieningen reeds gehad:.....

- andere: .....

**19. Uw kind krijgt ..... uren therapie (kiné, logo, ergo,...) per week**

> Specificeer:

.....  
.....

## Bijlage 3: Vragenlijst demografische gegevens TO kinderen

### ACHTERGRONDGEGEVENS

1. Datum van invullen: ...../...../..... (dag/maand/jaar)
2. Uw geslacht            1 Man                            2 Vrouw
3. Uw leeftijd .....jaar
4. Uw relatie met uw zoon/dochter
  - 1 Ik ben de moeder
  - 2 Ik ben de vader
  - 3 Ik ben de stiefmoeder
  - 4 Ik ben de stiefvader
  - 5 Andere:.....
5. Wat is uw burgerlijke staat? (meerdere opties mogelijk)
  - 1 Alleenstaand
  - 2 Getrouwd/hertrouwd
  - 3 Gescheiden
  - 4 Samenwonend met een partner
  - 5 In partnerrelatie, maar niet samenwonend
  - 6 Weduwe / weduwnaar
  - 7 Anders, namelijk: .....
6. Wat is uw land van herkomst?
  - 1 België
  - 2 Anders, namelijk .....
7. Wat is uw huidige nationaliteit? .....
8. Wat is uw hoogst behaalde opleidingsniveau? Kies één antwoord.
  - 1 Geen diploma
  - 2 Lager onderwijs
  - 3 Secundair onderwijs
  - 4 Hoger niet-universitair onderwijs
  - 5 Hoger universitair onderwijs
9. Omschrijf uw huidige werksituatie:
  - 1 Ik werk voltijds, namelijk .....
  - 2 Ik werk deeltijds, namelijk .....
  - 3 Ik ben huisvrouw / huisman
  - 4 Ik ben werkzoekende / werkloos
  - 5 Ik ben arbeidsongeschikt (percentage arbeidsongeschiktheid .....%)
  - 6 Anders, namelijk.....
10. Hoe oud is uw zoon/dochter? ..... jaar
11. Geslacht van uw kind            1 Man                            2 Vrouw

**12. Gaat uw kind momenteel naar een crèche/onthaalmoeder/dagopvang?**

1. Ja, specificeer.....
2. Nee

**13. Zit uw kind momenteel op school?**

- a. Ja
- b. Nee

Indien hij/zij op school zit, omschrijf het type onderwijs:

.....

Naam van de school: .....

Plaats van de school: .....

**14. Hoeveel kinderen telt jullie gezin? .....**

Aantal zonen + leeftijd :.....Aantal dochters + leeftijd :.....

**15. Wat is de structuur van jouw gezin? (meerdere opties mogelijk)**

- 1 Ik woon samen met mijn huidige partner.
- 2 Ik ben gescheiden/uit elkaar en woon alleen.
- 3 Ik ben gescheiden en heb een nieuwe partner. (omcirkel de juiste optie, beide kan ook)
- 4 Mijn partner is overleden. (omcirkel de juiste optie, beide kan ook)
- 5 andere: .....

**16. Uw kind... (meerdere opties mogelijk)**

- 1 woont thuis bij beide ouders.
- 2 zit tijdens de week op internaat en komt in het weekend naar huis.
- 3 woont in een dagcentrum.
- 4 woont thuis bij moeder.
- 5 woont thuis bij vader.
- 6 zijn/haar ouders hebben co-ouderschap.
- 7 woont niet meer thuis.
- 8 Andere: .....

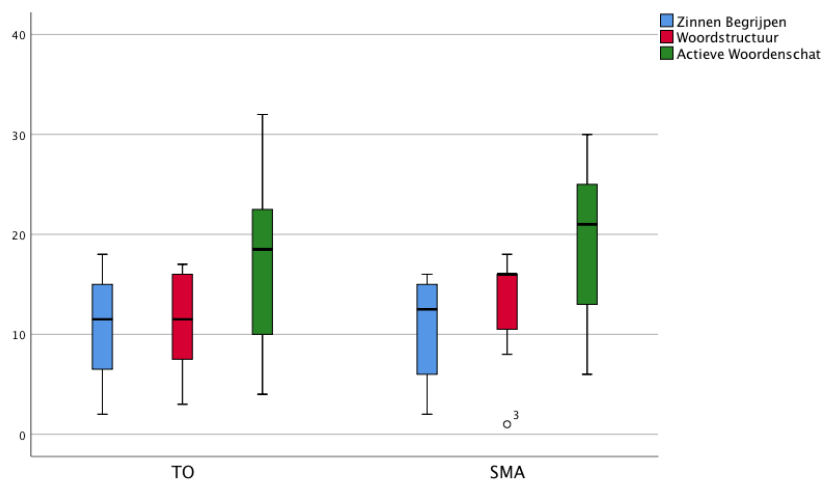
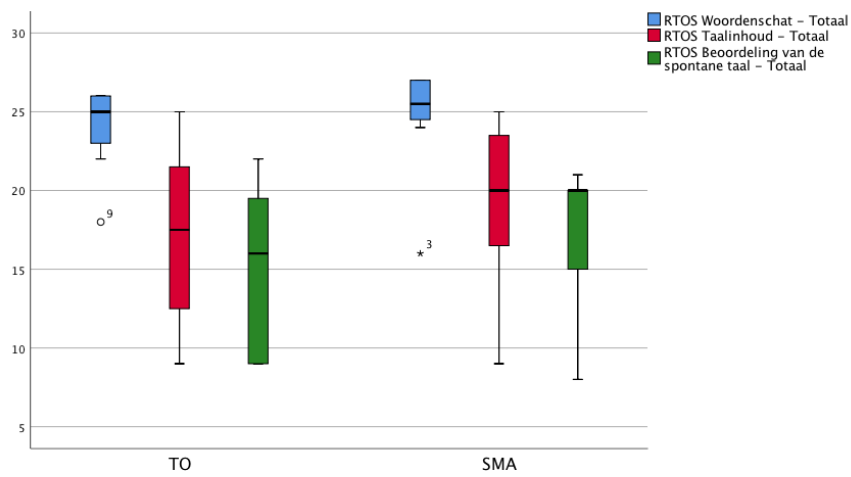
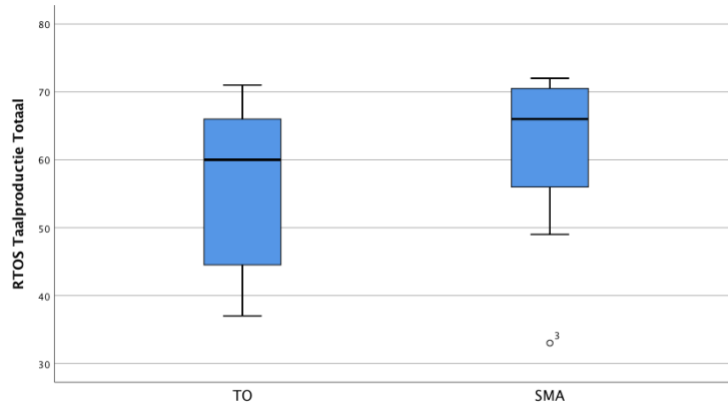
**17. Uw kind krijgt ..... uren therapie (kiné, logo, ergo,...) per week**

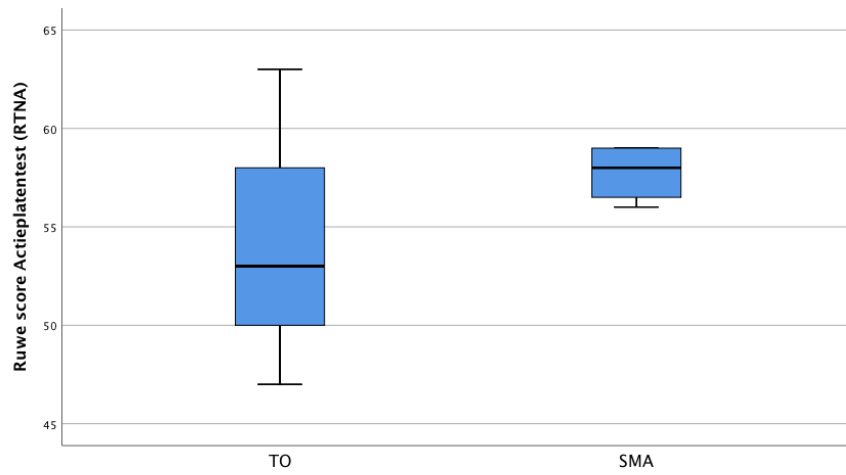
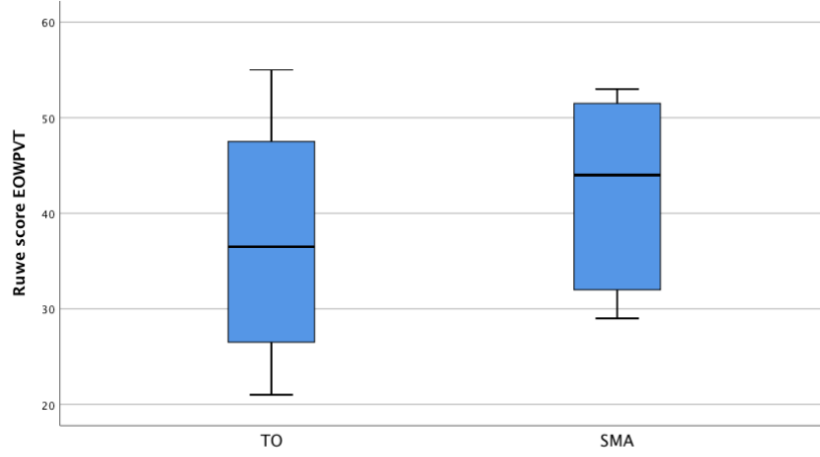
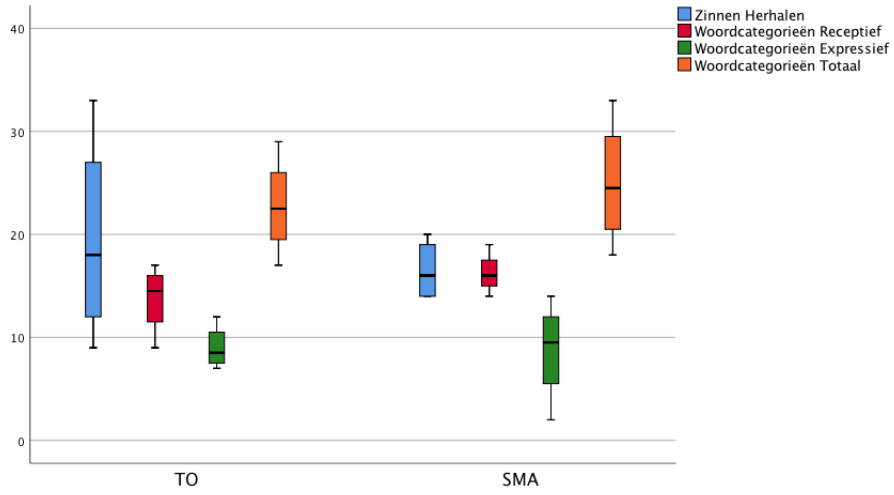
> Specificeer:

.....

.....

## Bijlage 4: Overzicht van boxplots van afgenomen subtests







**Bijlage 5: Overzicht van de statistische analyse: Wilcoxon Signed Rank Test**

Subtest	N		Gemiddelde		Standaarddeviatie		Mediaan		Significantie			Toetsingsgrootheid
	SMA	TO	SMA	TO	SMA	TO	SMA	TO	Asymptotische	Tweezijdige	Eenzijdige	T
TP Totaal <sub>1</sub>	7	7	65.2857	58.0000	7.8680	12.3558	66	63	0.046*	0.063	0.031*	1.000
WS Totaal <sub>1</sub>	7	7	25.8571	23.8571	1.2150	2.9681	26	25	0.039*	0.063	0.031*	0.000
WS_VWP <sub>1</sub>	7	7	6.000	5.8571	0.000	0.3780	6	6	0.317	1.000	0.500	0.000
WS_Prenten <sub>1</sub>	7	7	7.1429	7.1429	0.8997	1.2150	7	8	1.000	1.000	0.625	5.000
WS_Woorden <sub>1</sub>	7	7	12.7143	10.8571	0.4880	1.4639	13	11	0.016*	0.016*	0.008*	0.000
TI Totaal <sub>1</sub>	7	7	20.7143	18.2857	3.5923	5.0238	21	18	0.073	0.094	0.047*	2.000
Spon_TOT <sub>1</sub>	7	7	18.7143	15.8571	3.8607	5.1778	20	17	0.115	0.156	0.078	3.000
Spon_MORF <sub>1</sub>	7	7	6.2857	5.0000	1.1127	1.9149	7	6	0.102	0.250	0.125	0.000
Spon_LEX <sub>1</sub>	7	7	4.2857	3.8571	1.2536	1.4639	4	4	0.450	0.625	0.313	3.000
Spon_SYN <sub>1</sub>	7	7	8.1429	7.000	1.8645	2.2361	9	7	0.109	0.250	0.125	0.000
ZB <sub>2</sub>	7	7	11.8571	11.000	4.8107	6.1101	13	14	0.461	0.625	0.313	3.000
WS <sub>2</sub>	7	7	14.7143	11.7143	3.3022	5.2825	16	13	0.046*	0.063	0.031*	1.000
AW <sub>2</sub>	7	7	21.1429	18.2857	6.6189	9.2144	24	19	0.611	0.672	0.336	11.000
ZH <sub>2</sub>	4	4	16.500	19.500	3.000	10.2470	16	18	0.715	0.875	0.438	6.000
WC_R <sub>2</sub>	4	4	16.2500	13.7500	2.0616	3.4034	16	14.5	0.465	0.625	0.313	3.000

WC_E <sub>2</sub>	4	4	8.7500	9.0000	4.9917	2.1602	9.5	8.5	1.000	1.000	0.563	5.000
WC_TOT <sub>2</sub>	4	4	25.000	22.750	6.2716	4.9244	24.5	22.5	1.000	1.000	0.563	5.000
EOWPVT	7	7	44.000	38.5714	9.1469	13.0494	47	44	0.204	0.234	0.117	6.500
APT <sub>3</sub>	4	4	57.7500	54.000	1.500	6.6332	58	53	0.357	0.500	0.250	2.500
Z_LEXICON <sub>4</sub>	7	7	1.4746	-0.1967	2.5684	4.9249	3.1446	1.2273	0.499	0.578	0.289	10.000
Z_MORF <sub>5</sub>	7	7	1.0216	-0.2970	1.1771	2.0674	1.4739	0.5310	0.046*	0.063	0.031*	1.000
Z_SEM_EXP <sub>6</sub>	7	7	1.1795	-0.3066	0.8952	1.6956	1.3919	0.0890	0.018*	0.016*	0.008*	0.000
Z_LEXICON_2 <sub>7</sub>	7	7	1.1238	-0.2669	2.1658	4.1209	1.9819	1.0637	0.612	0.688	0.344	11.000
Z_LEX_RTOS <sub>8</sub>	7	7	4.6787	3.6787	1.5368	3.4252	4.9898	4.9898	0.463	0.563	0.281	7.000
Z_LEXICON_3 <sub>9</sub>	7	7	0.73085	-0.0884	1.5772	2.1758	1.3365	0.3550	0.398	0.469	0.234	9.000

<sup>1</sup> Subtests uit RTOS

<sup>2</sup> Subtests uit CELF Preschool

<sup>3</sup> Subtest uit RTNA

<sup>4</sup> Geclusterde z-score van de subtests WS\_VWP, WS\_Prenten, Spon\_LEXICON, EOWPVT en AW

<sup>5</sup> Geclusterde z-score van de subtests WS en Spon\_MORF

<sup>6</sup> Geclusterde z-score van de subtests WS\_Woorden en TI\_Totaal

<sup>7</sup> Geclusterde z-score van de subtests WS\_VWP, WS\_Prenten, EOWPVT en AW

<sup>8</sup> Geclusterde z-score van de subtests WS\_VWP, WS\_Prenten en Spon\_LEXICON

<sup>9</sup> Geclusterde z-score van de subtests EOWPVT en AW

\* Significant op niveau 0.05

**Bijlage 6: Overzicht van de statistische analyse: verschillscores met de Mann Whitney U Test**

Subtest	Toetsings-grootheid <i>U</i>	Significantie		
		<i>Tweezijdige</i>	<i>Asymptotische</i>	<i>Eenzijdige</i>
RTOS TP Totaal	0.000	0.057	0.034*	0.029*
RTOS WS Totaal	3.500	0.514	0.354	0.229
RTOS WS VWP	4.000	0.429	0.248	0.429
RTOS WS Prenten	4.000	0.629	0.463	0.314
RTOS WS Woorden	0.000	0.029*	0.019*	0.029*
RTOS TI Totaal	2.500	0.286	0.208	0.143
RTOS Spont Totaal	1.500	0.143	0.108	0.086
RTOS Spont Morfologie	0.000	0.029*	0.018*	0.029*
RTOS Spont Lexicon	5.500	1.000	0.853	0.543
RTOS Spont Syntaxis	3.500	0.371	0.329	0.257
CELF P ZB	1.000	0.171	0.064	0.086
CELF P WS	0.000	0.057	0.032*	0.029*
CELF P AW	4.000	0.543	0.476	0.257
EOWPVT	0.000	0.057	0.034*	0.029*
Lexicon <sub>1</sub>	3.000	0.400	0.289	0.200
Morfologie <sub>2</sub>	0.000	0.057	0.032*	0.029*
Semantiek Expressief <sub>3</sub>	0.000	0.057	0.034*	0.029*
Lexicon_2 <sub>4</sub>	4.000	0.629	0.480	0.314
Lexicon_RTOS <sub>5</sub>	3.000	0.400	0.289	0.200
Lexicon_3 <sub>6</sub>	2.000	0.229	0.157	0.114

<sup>1</sup> Geclusterde z-score van de subtests RTOS WS-VWP, RTOS WS-Prenten, RTOS Spont-Lexicon, EOWPVT en CELF P AW

<sup>2</sup> Geclusterde z-score van de subtests CELF P WS en RTOS Spont-Morfologie

<sup>3</sup> Geclusterde z-score van de subtests RTOS WS-Woorden en RTOS TI-Totaal

<sup>4</sup> Geclusterde z-score van de subtests RTOS WS-VWP, RTOS WS-Prenten, EOWPVT en AW

<sup>5</sup> Geclusterde z-score van de subtests RTOS WS-VWP, RTOS WS-Prenten en RTOS Spont-Lexicon

<sup>6</sup> Geclusterde z-score van de subtests EOWPVT en AW

\* Significant op niveau 0.05

LOGOPEDISCHE EN AUDIOLOGISCHE WETENSCHAPPEN  
Herestraat 49/721  
3000 LEUVEN, België  
tel. + 32 16 33 04 85  
fax + 32 16 33 04 86  
[www.kuleuven.be](http://www.kuleuven.be)

