

Interdisziplinäre Ansätze bei Diagnostik und Therapie der komplexen Sprechstörung von Kindern mit Mikrodeletion 22q11

Carla Wegener, Helen Leuninger, Christiane Hey, Robert Sader

Vortragsanmeldung für den BKL-Workshop vom 3.-5. Mai 2007 in Erfurt

Dr. phil. Carla Wegener, Klinische Linguistin (BKL)
Europa Fachhochschule Fresenius, FB Gesundheit
Limburger Str. 2, D-65510 Idstein/Taunus

Prof. Dr. phil. Helen Leuninger
Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main
Institut für Kognitive Linguistik
Grüneburgplatz 1, D-60629 Frankfurt am Main

Dr. med. Christiane Hey
Zentrum für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde
Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main
Theodor-Stern-Kai 7, D-60590 Frankfurt

Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Robert Sader
Klinik für Mund-Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie,
Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main
Theodor-Stern-Kai 7, D-60590 Frankfurt am Main am Main

Die Mikrodeletion 22q11 ist nach dem Down-Syndrom der zweithäufigste Gendefekt beim Menschen. Das Krankheitsbild ist unter den Synonymen CATCH22, Velokardiofaziales-, DiGeorge- oder Shprintzen-Syndrom bekannt. Leitsymptom ist ein angeborener, meist operativ behandlungsbedürftiger Herzfehler. Im Kleinkindesalter tritt eine ausgeprägte Schluckstörung und eine Störung der Sprech- und Sprachentwicklung in den Vordergrund. Diese Problematik ist äußerst komplex, da verschiedene Ebenen der sensorischen, motorischen und kognitiven Anteile des Spracherwerbs und der Sprachproduktion betroffen sind; unklar ist noch, ob die Entwicklung der Sprachkompetenz ebenfalls beeinträchtigt ist. Die unterschiedlichen Ursachen der Störung sind häufig noch weder bekannt noch sind sie genau untersucht, sodass betroffene Kinder häufig nicht angemessen oder sogar falsch therapiert werden und dann Schaden für ihre psychosoziale Entwicklung nehmen können. Bekannte Probleme entstehen dadurch, dass ärztlicherseits der Behandlungsschwerpunkt auf dem Herzdefekt liegt und die Sprachentwicklungsstörung vernachlässigt wird oder dass assoziierte strukturelle Fehlbildungen wie eine submuköse Gaumenspalte übersehen werden. Da bisher nur wenig über die Ursachen der Sprach- und Sprechstörung bekannt ist, wird auch nicht selten nach frustrierender sprachtherapeutischer Behandlung eine Fehlindikation für eine sprechunterstützende Operation gestellt, obwohl die sprechfunktionellen Probleme nicht auf strukturellen Störungen basieren. Der Ausprägungsgrad der klinischen Störungen ist äußerst unterschiedlich und das Spektrum der klinischen Auffälligkeiten kann bei jedem Patienten gänzlich verschieden gelagert sein. Wegen der hohen Komplexität des Störungsbildes müssen Kinder mit diesem Syndrom in einem interdisziplinären Team behandelt werden. Es fehlen darüber hinaus bislang interdisziplinäre sprechfunktionelle Grundlagenuntersuchungen, die es auf der Basis einer fundierten Diagnostik erlauben, die Behandlung eines Patienten interdisziplinär optimal einzubetten und individuell zu planen. Das kürzlich gegründete „Kompetenzzentrum Sprache“ der Selbsthilfegruppe für Kinder mit Mikrodeletion 22q11 am Universitätsklinikum Frankfurt hat sich dies zur vorrangigen Aufgabe gemacht. Hier arbeiten

Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie, Klinische Linguistik, Logopädie, Neuropädiatrie, Entwicklungspsychologie, Radiologie, HNO/ Phoniatrie-Pädaudiologie und Humangenetik Hand in Hand zusammen. Erste Forschungsergebnisse des Frankfurter interdisziplinären Teams sollen präsentiert werden.

Literatur

Bressmann, T., Sauer, U., Sader, R., Hess, J. (2000): Das 22q11-Mikrodeletionssyndrom. Forum Logopädie, 5, 23-25

Sader, R., Hey, Ch., Wegener, C., Leuninger, H. (2006): Über die komplexe Sprechstörung bei Kindern mit Mikrodeletion 22q11. L.O.G.O.S. interdisziplinär, Jg. 14, Ausg. 3, 197-202

Sader, R., Hey, Ch., Fahrenholz, G., Wegener, C., Leuninger, H. (2006): Über Sprechstörungen bei Deletionssyndrom 22q11. Medizinische Berichte 002, KiDS-22q11 e.V., 1-16

Shprintzen, R.J., Goldberg, R.B., Young, D. ((1981): The velo-cardio-facial syndrome: a clinical and genetic analysis. Pediatrics, 67, 167-172