

Fakultät für Medizin der Technischen Universität München

**Elterliche Sprachentwicklungsstörung als beeinflussender Faktor für
die Ausprägung und für den Verlauf der kindlichen
Sprachentwicklungsstörung**

Nora Ilieva Hinz

Vollständiger Abdruck der von der Fakultät für Medizin der Technischen Universität München zur Erlangung des akademischen Grades eines Doktors der Medizin genehmigten Dissertation.

Vorsitz: Prof. Dr. Ernst J. Rummeny

Prüfende/-r der Dissertation:

1. Prof. Dr. Thomas Meitinger

2. apl. Prof. Dr. Martin Sack

Die Dissertation wurde am 15.02.2021 bei der Technischen Universität München eingereicht und durch die Fakultät für Medizin am 10.11.2021 angenommen.

Inhaltsverzeichnis

Abbildungsverzeichnis	4
Tabellenverzeichnis	5
1 Einleitung	6
1.1 Sprachentwicklung	6
1.1.1 Erste und zweite Lallperiode.....	7
1.1.2 Sprachverarbeitung und phonologischer Spracherwerb	8
1.1.3 Phonologische Bewusstheit.....	9
1.2 Beeinträchtigungen der Sprachentwicklung	10
1.2.1 Late Talker und Late Bloomer.....	10
1.3 Sprachentwicklungsstörungen.....	11
1.4 Umschriebene Sprachentwicklungsstörungen / Spezifische Sprachentwicklungsstörungen (SSES).....	12
1.4.1 Artikulationsstörungen: Sprach- und Sprechstörungen, Dyslalie	12
1.4.2 Expressive und rezeptive spezifische Sprachentwicklungsstörungen	14
1.4.3 Lese-Rechtschreibstörung / Legasthenie	14
1.5 Ätiologie der Sprachentwicklungsstörungen.....	15
1.5.1 Beeinträchtigung der Aufnahme und/oder Verarbeitung der Sinnesreize	15
1.5.2 Bewegungsstörung der Artikulationsorgane	16
1.6 Umwelteinflussfaktoren auf die menschliche Sprachentwicklung	16
1.7 Zur Genetik von Sprachentwicklungsstörungen	17
1.7.1 Historische Entwicklung der These für eine genetische Ursache der Sprachentwicklungsstörungen.....	18
1.7.2 Aktuelle Hypothese für die genetische Ursache der Sprachentwicklungsstörungen.....	22
2 Fragestellung	23
3 Datenbasis und Methodik der Studie	25

3.1	Studiendesign und Studienteilnehmer	25
3.2	Null- und Alternativhypothese.....	26
3.3	Patientenfragebogen	26
3.4	Untersuchungen zur Sprachentwicklung und Aufnahmediagnostik.....	27
3.4.1	Snijders-Oomen non-verbaler Intelligenztest (SON-R 2,5-7).....	27
3.4.2	Elektroenzephalografie (EEG)	28
3.4.3	Aktiver Wortschatz (AWST-R)	28
3.4.4	Sprachentwicklungstest (SETK)	29
3.5	Einschlusskriterien der Studie	30
3.6	Ausschlusskriterien der Studie	30
3.7	Statistische Auswertung	31
4	Ergebnisse	32
4.1	Demographische und klinische Charakterisierung.....	32
4.2	Aufnahmeuntersuchung	35
4.3	Sprachdiagnostik.....	37
4.3.1	Erstvorstellung.....	37
4.3.2	Zweitvorstellung.....	39
4.3.3	Drittvorstellung.....	40
4.4	Zusammenfassende Betrachtung der Ergebnisse.....	42
5	Diskussion.....	43
5.1	Einleitung der Diskussion	43
5.2	Diskussion zu den angewandten Methoden	43
5.3	Diskussion der Ergebnisse	44
6	Zusammenfassung.....	48
7	Danksagung.....	50
	Literaturverzeichnis	51
8	Anhang.....	60
8.1	Eidesstattliche Erklärung.....	60

8.2	Poster Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (gfh)	61
8.3	Fragebogen zu Studienbeginn	62
8.4	Stammbäume der Patienten	73
8.4.1	Gruppe A	73
8.4.2	Gruppe B	88
8.5	Detaillierte Auswertung bei der Erstvorstellung	104
8.5.1	Ergebnisse AWST	104
8.5.2	Ergebnisse SETK-V	105
8.5.3	Ergebnisse SETK-S	106
8.6	Detaillierte Auswertung bei Zweitvorstellung	107
8.6.1	Ergebnisse AWST	107
8.6.2	Ergebnisse SETK-V	108
8.6.3	Ergebnisse SETK-S	109

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Verteilung nach Geschlecht in den Gruppen	32
Abbildung 2: Durchschnittsalter bei der Erstaufnahme nach Geschlecht	33
Abbildung 3: Verteilung der Elternteile und Geschwister mit SES	33
Abbildung 4: Familiäre Vorbelastung ohne Berücksichtigung der Eltern in beiden Gruppen und mit ihnen für alle Studienteilnehmer	34
Abbildung 5: Verteilung der Mehrsprachigkeit und des Schulabschlusses der Bezugsperson in den Gruppen	35

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: AWST-R Bewertungsskala nach (Kiese-Himmel 2005)	29
Tabelle 2: Entwicklungsparameter des semantisch-lexikalischen Bereichs; SD = Standardabweichung	36
Tabelle 3: Vergleich der Gruppen bezüglich IQ und EEG	37
Tabelle 4: Sprachdiagnostik bei der Erstvorstellung	38
Tabelle 5: Phonologische Beurteilung der Sprachstörung bei der Erstvorstellung ...	38
Tabelle 6: Sprachdiagnostik bei der Zweitvorstellung	39
Tabelle 7: Phonologische Beurteilung der Sprachstörung bei der Zweitvorstellung .	40
Tabelle 8: Sprachdiagnostik bei der Drittvorstellung	41
Tabelle 9: Phonologische Beurteilung der Sprachstörung bei der Drittvorstellung ...	41

1 Einleitung

*„Das Menschlichste, was wir haben,
ist doch die Sprache.“*

(Theodor Fontane 1973)

Der Dichter und Journalist Theodor Fontane hat es geschafft in einem kurzen Satz die Bedeutung der menschlichen Sprache zu beschreiben. Unsere Fähigkeit zu sprechen ist eines der Merkmale, die uns von den restlichen Lebewesen auf der Erde unterscheidet. Unsere Sprache ist unser wichtigstes Kommunikationswerkzeug, ein entscheidender Bestandteil unserer Kultur und die Grundlage unseres sozialen Lebens. Eine Störung der Sprachentwicklung kann dementsprechend enorme Auswirkungen auf das Leben des Betroffenen haben. Um diese Auswirkungen zu minimieren wird aktiv daran geforscht die Ursachen der Sprachentwicklungsstörungen zu kennen und die Therapiemöglichkeiten zu optimieren.

Mit dieser Arbeit haben wir die elterliche Sprachstörung als beeinflussender Faktor für die Ausprägung und für den Verlauf der kindlichen Sprachstörung analysiert und ausgewertet.

1.1 Sprachentwicklung

Die Sprachentwicklung stellt eine der größten und wichtigsten Bereiche der Kindesentwicklung dar. Gerade weil sie im Zusammenspiel mit den restlichen Entwicklungsbereichen entsteht, ist es eine große Herausforderung die Sprachentwicklung eines noch nicht vollständig entwickelten Kindes zu beurteilen, zu diagnostizieren und zu therapieren. (Schrey-Dern et al. 2006; Wirth et al. 2000)

Man unterteilt die Entwicklung der Sprache beim Menschen in fünf einzelne Bereiche:

- 1) Der Bereich phonetisch-phonologische Entwicklung, welcher sich mit der Aussprache und der Bildung von Lauten befasst.
- 2) Diesem folgt der semantisch-lexikalische Bereich, der die Entfaltung des Wortschatzes meint.
- 3) Die Entwicklung im Bereich des morphologisch-syntaktischen, sprich die Grammatik.
- 4) Die prosodische Sprachentwicklung, die lautliche Eigenschaften der Sprache wie z.B. Sprachmelodie, Akzent und Sprachdynamik umfasst.
- 5) Der fünfte Bereich ist die pragmatische Entwicklung, was so viel bedeutet wie die sach- und situationsbezogene Verwendung von Sprache bei der Kommunikation.

Jede Entwicklung in dieser Hinsicht erfolgt jedoch bereichsübergreifend und kann demzufolge nicht nur in einem einzelnen Sprachgebiet betrachtet werden. So ist die Wortschatzentwicklung an die phonetisch-phonologische Entwicklung gekoppelt, während die grammatikalische und die pragmatische Entwicklung nur aufbauend auf der semantisch-lexikalischen Entwicklung erfolgen können. (Langen-Müller 2017)

1.1.1 Erste und zweite Lallperiode

Kinder lernen zuerst wie sie motorisch Laute bilden können, was in der sogenannten Lallperiode geschieht. Die erste Lallperiode, in der die eigenen Sprachwerkzeuge ausprobiert werden, dauert ca. 6 Monate. Ein Großteil der Laute wird hier noch im hinteren Mundraum gebildet, da die Mundmotorik in diesem Alter noch nicht ausreichend entwickelt ist. Nur unter der Voraussetzung, dass das Kind zur Lautwahrnehmung fähig ist, kann auch eine Lautproduktion erfolgen.

In der zweiten Lallperiode, die bis zum 12. Lebensmonat andauert, spielt das Gehör eine zentrale Rolle, denn das Kind probiert das Gehörte explizit wiederzugeben. Danach beginnt das Kind mit einer erkennbaren Lallmonologie (die Wörter bestehen

aus dem gleichen Laut), aus den Lauten einzelne Wörter zu bilden, z.B. „papa“, „mama“. Mit 18 Monaten ist es dann in der Lage verschiedene Laute und ca. 50 Wörter zu produzieren. Zu diesem Zeitpunkt werden die Laute jedoch sehr instabil verwendet und die Wörter undeutlich ausgesprochen. (Weinrich et al. 2008, S. 17–20)

1.1.2 Sprachverarbeitung und phonologischer Spracherwerb

Erst nach dem 18. Lebensmonat fängt die Phase des phonologischen Spracherwerbs an und das Kind beginnt die phonologischen Regeln zu erlernen. In dieser Periode übt das Kind wie und welche Laute einzusetzen sind, damit das gewünschte Wort produziert wird, wobei sich diese Phase zum Erlernen der sprachsystemischen Anwendung der Laute (phonologisches Regelsystem) über mehrere Jahre erstreckt.

Es gibt unterschiedliche Modelle bzw. Theorien für die Sprachverarbeitung und den Spracherwerb, welche man zusammenfassend in drei Prozesse der Sprachverarbeitung unterscheiden kann:

- 1) Input-Prozesse bieten eine Analyse des Gehörten, bei der sprachliche von nicht-sprachlichen, auditiven Reizen unterschieden werden. Die Sprache wird dann weiter im Detail analysiert (Laute, Silben), einzelne phonologische Merkmale erkannt und schließlich gespeichert. Gleichzeitig geschehen eine solche Analyse und Speicherung auch mit der Bedeutung des Wortes.
- 2) Die Speicherprozesse sorgen dafür, dass die neuen Input-Informationen nach unterschiedlichen Kriterien geordnet werden, um später auf sie zurückgreifen zu können.
- 3) Wenn man ein Wort aussprechen möchte, kommen die Output-Prozesse zum Einsatz. Es werden die passenden Elemente aus dem Speicher hervorgerufen, dann wird ein Plan für die motorische Ausführung erstellt und das Wort wird ausgesprochen.

Da jedes Element von jedem Prozess beeinträchtigt sein kann, ergeben sich verschiedene Ursachen für eine Sprachverarbeitungsstörung, was schlussendlich auch therapeutische Relevanz hat. (Levelt 1998; Antos und Krings 1989; Weinrich et

al. 2008, S. 9–22) Kinder mit einer normalen sprachlichen Entwicklung können mit einem ihrem Alter entsprechenden Wortschatz grammatikalisch und situativ korrekt kommunizieren. (Langen-Müller 2017)

Die Sprachentwicklung ist ein langer Prozess, der mehrere Jahre dauert. Erst im Alter von 48-54 Monaten ist der Erwerb der Sprache mit allen phonologischen Regelsystemen weitgehend abgeschlossen. Einzelne phonologische Störungen können physiologisch bis zum Alter vom 60 Monaten bestehen bleiben; manche Laute wie [s] und [z] können sogar bis zum sechsten Lebensjahr physiologisch nicht richtig ausgesprochen werden. (Weinrich et al. 2008, S. 20–22)

1.1.3 Phonologische Bewusstheit

Der erste Prozess der Sprachverarbeitung und der Sprachproduktion ist wie bereits erwähnt die Lautwahrnehmung. Es dauert jedoch mehrere Jahre, bis der Prozess der Wahrnehmung von phonologisch relevanten Strukturen abgeschlossen ist.

Als phonologische Bewusstheit wird in diesem Zusammenhang die Fähigkeit bezeichnet, bewusst auf die Lautstrukturen der Sprache zuzugreifen. Das bedeutet, dass ein Kind in der Lage ist die einzelnen Sprachstrukturen wie Sätze, Wörter, Silben und Laute zu unterscheiden und voneinander zu trennen. Das Kind kann z.B. Reimwörter erkennen und selbst produzieren, die Wörter in Silben trennen, die Laute erkennen (z.B. [a] in Apfel), die Laute zu Wörtern zusammenfügen und die Wörter in Laute zerlegen, die Position der Laute im Wort erkennen, die Laute manipulieren indem es die Wörter durch einen einzigen Laut ändert (z.B. Maus-Laus/ Tisch-Fisch) und die Wortlänge anhand der Lautanzahl erkennen.

Zwei Aspekte der phonologischen Bewusstheit werden unterschieden: auf der einen Seite spricht man von phonologischer Bewusstheit im weiten Sinne, welche im Verlauf der Sprachentwicklung zuerst erlernt wird. Sie beinhaltet die Fähigkeit Wörter in Silben zu zerlegen und diese zu einem Wort zusammenzufügen. Die phonologische Bewusstheit im engen Sinne auf der anderen Seite wird in der Regel etwas später, ungefähr im fünften-sechsten Lebensjahr, erlernt und umfasst die Fähigkeit einzelne Laute zu erkennen, das Wort in Laute zu zerlegen und umgekehrt aus Lauten ein Wort zu bilden.

Phonologische Bewusstheit spielt besonders beim Erlernen von Lesen und Schreiben eine entscheidende Rolle. (Weinrich et al. 2008, S. 15–17; Dorothee Schnitzler 2008)

1.2 Beeinträchtigungen der Sprachentwicklung

Abhängig vom Alter unterscheidet (Langen-Müller 2017) Sprachentwicklungsverzögerungen bis zum 36. Monat und Sprachentwicklungsstörungen ab dem 36. Monat.

Eine Sprachentwicklungsverzögerung liegt vor, wenn das Kind mindestens 6 Monate später als für seine Altersgruppe erwartet bestimmte Meilensteine in der Sprachentwicklung erreicht. Solche Sprachentwicklungsverzögerungen können zu einer Sprachentwicklungsstörung führen, was jedoch nicht immer zwangsläufig der Fall ist.

1.2.1 Late Talker und Late Bloomer

Als Late Talker werden Kinder bezeichnet, die bis zum Ende des zweiten Lebensjahres einen Wortschatz von weniger als 50 Wörter haben oder keine Wortkombinationen bilden können. Im deutschen Sprachraum liegt die Prävalenz für Late Talker bei 13-20%. Die Wahrscheinlichkeit als Late Talker eine Sprachentwicklungsstörung zu entwickeln ist umso höher, je niedriger das Wortverständnis ist, sodass es nicht verwundert, dass die Prävalenz für Sprachauffälligkeiten im Vorschulalter bei Late Talkern 20-mal höher als bei der Gesamtbevölkerung liegt. Zusätzlich spielt eine niedrige Schulausbildung der Eltern eine negative Rolle.

Ein Teil der Late Talker (ca. 30-40%) kann den Rückstand bis zum Ende des dritten Lebensjahres aufholen und wird als Late Bloomer bezeichnet. Bei diesen kann es jedoch in der weiteren Sprachentwicklung zu anderen Problemen kommen, die sprachlichen Leistungen der Late Bloomer können langfristig im unteren Normbereich bleiben. (Buschmann und Neubauer 2012; Buschmann und Ziegler 2020; Langen-Müller 2017)

1.3 Sprachentwicklungsstörungen

Die Komplexität der Sprachentwicklung bietet eine große Vielfalt an Möglichkeiten, die zu einer gestörten oder verzögerten Sprachentwicklung führen können. Um die weiteren Abschnitte dieser Arbeit besser verständlich zu machen, wollen wir zunächst die Kategorisierung der Sprachstörungen thematisieren.

Man unterscheidet drei Arten von Sprachentwicklungsstörungen:

- 1) Sprachentwicklungsstörungen im Rahmen einer Grunderkrankung oder im Zusammenhang einer Komorbidität.

Eine Vielzahl an neurologischen, somatischen und psychischen Grunderkrankungen können zu einer Sprachentwicklungsstörung führen, darunter auch gesundheitliche Beeinträchtigungen, die im Rahmen einer Frühgeburt entstanden sind.

- 2) Andere Störungen des Sprech- und Spracherwerbs

Die Störungen betreffen die Sprechmotorik und den Redefluss, sowie die auditive Wahrnehmung und Verarbeitung.

- 3) Umschriebene Sprachentwicklungsstörungen, auch spezifische Sprachentwicklungsstörungen (SSES) genannt.

Diese Gruppe der Sprachentwicklungsstörungen zeichnet sich durch eine normale organische und neurologische Entwicklung des Kindes ohne weitere Auffälligkeiten. Im Vergleich zu 2) ist die Sprechmotorik unbeeinträchtigt. Die Kinder zeigen eine normale Intelligenz.

Diese Arbeit befasst sich ausschließlich mit den spezifischen Sprachentwicklungsstörungen. Aus diesem Grund werden im Folgenden die umschriebenen Sprachentwicklungsstörungen ausführlich beschrieben.

1.4 Umschriebene Sprachentwicklungsstörungen / Spezifische Sprachentwicklungsstörungen (SSES)

In der ICD-10, Internationalen Klassifikation der Krankheiten durch die Weltgesundheitsorganisation, kommen die SSES unter „Entwicklungsstörungen“ als „umschriebene Entwicklungsstörungen des Sprechens und der Sprache“ vor. Dabei werden Artikulationsstörungen, expressive und rezep tive Sprachstörungen unterschieden. (Dilling und Freyberger 2019)

Auch im englischsprachigen Raum unterscheidet man zwischen drei Sprachentwicklungsstörungen, bei denen keine weitere Entwicklungsstörung oder Schädigung vorliegt. Neben specific language impairment (spezifische Sprachentwicklungsstörungen, umschriebene Sprachentwicklungsstörungen) unterscheidet man reading disability (Lese-Rechtschreib-Schwäche) und speech sound disorder (Sprachlautstörung, Dyslalie, Dyslexie). Dabei ist die eindeutige Klassifizierung in der Realität fast unmöglich, weil die Sprachstörungen viele Ähnlichkeiten und teilweise gleiche Symptome aufweisen. Auch bezüglich der Häufigkeit der Sprachentwicklungsstörungen sind unterschiedliche Daten zu finden. Im Allgemeinen wird eine Prävalenz zwischen 6% und 8% angegeben. Hinzu kommt, dass manche dieser Störungen erst ab einem gewissen Alter diagnostiziert werden können, z.B. Lese-Rechtschreib-Schwäche. 43% der Kinder, die im Vorschulalter SSES diagnostiziert bekommen, haben später auch Schwierigkeiten beim Lesen und Schreiben und erfüllen somit die Diagnosekriterien einer Lese-Rechtschreibschwäche. Aus diesen Gründen sprechen sich manche Autoren gegen eine Unterteilung der SSES aus. (Snowling et al. 2000; Pennington und Bishop 2009; Weinrich et al. 2008, S. 11–14; Wirth et al. 2000, S. 30; Langen-Müller 2017)

In dieser Arbeit werden wir uns an die Kategorisierung der Internationalen Klassifikation der Krankheiten halten.

1.4.1 Artikulationsstörungen: Sprach- und Sprechstörungen, Dyslalie

Als Artikulationsstörungen werden umschriebene Entwicklungsstörungen definiert, bei denen eine Beeinträchtigung der Artikulation vorliegt, die Sprachfähigkeiten des

Kindes liegen jedoch im Normbereich. (Dilling und Freyberger 2019). In der Praxis werden die SSES häufig von der phonetisch-phonologischen Seite betrachtet und als Artikulationsstörungen oder Dyslalie diagnostiziert. (Weinrich et al. 2008, S. 22–26)

Der Begriff Dyslalie stammt vom Griechischen und bedeutet „eingeschränkte Sprechfähigkeit“. Zunächst wurde er für motorische Artikulationsstörungen verwendet, was bedeutet, dass das Kind nicht in der Lage ist Laute zu bilden. Im Laufe der Zeit entwickelte sich Dyslalie im deutschsprachigen Raum zu einem Oberbegriff für alle Störungen der Artikulation und Phonetik, obwohl viele weitere Begriffe in diesen Bereichen existieren, die definitionsgemäß leicht unterschiedliche Ansätze haben. Dazu zählen unter anderem Lallen, Stimmeln, phonetisch-phonologische Störung und Aussprachestörung. In der Praxis werden diese Begriffe jedoch synonym für die gleichen Störungsbilder verwendet. Eine Unterteilung der Dyslalie in phonologische und phonetische wird jedoch weiterhin gemacht und ist therapeutisch sinnvoll.

Wenn Laute motorisch richtig gebildet, jedoch im Wort falsch verwendet werden, spricht man von phonologischen Störungsbildern. Das Kind kann den einzelnen Laut zwar korrekt aussprechen, diesen aber nicht richtig einsetzen oder verwenden. Es handelt sich genauer gesagt um eine Lautverwendungsstörung, die unter Umständen auch Sprachstörung genannt wird.

Phonetisch bedeutet, dass die Störung einen motorischen Ursprung hat, das Kind also den Laut nicht bilden kann. In diesem Fall spricht man von einer Lautbildungsstörung, also einer Sprechstörung.

Es existiert zudem eine quantitative Einteilung der Dyslalien in partielle, multiple und universelle. Bei partieller Dyslalie handelt es sich um eine Fehlbildung von ein bis zwei Lauten, wodurch die Verständlichkeit der Kindessprache nicht beeinträchtigt wird. Sind dagegen mehrere Laute betroffen, handelt es sich um eine multiple Dyslalie, bei der die Verständlichkeit aber weiterhin gegeben ist. Erst im Zusammenhang mit einer universellen Dyslalie sind alle oder fast alle Strukturen betroffen und die Sprache ist unverständlich. (Weinrich et al. 2008, 2, 22-26)

1.4.2 Expressive und rezeptive spezifische Sprachentwicklungsstörungen

Die Gruppe der expressiven SSES umfasst die Entwicklungsauffälligkeiten im Bereich der gesprochenen Sprache. Das beinhaltet die Bereiche der Grammatik, des Wortschatzes und der Sprachproduktion im Allgemeinen. Somit betreffen die expressiven Sprachentwicklungsstörungen die Output-Prozesse der Sprachverarbeitung.

Die rezeptiven SSES dagegen betreffen das Sprachverständnis und in dem Sinne die Fähigkeit die gehörte Sprache auf den unterschiedlichen Ebenen zu entschlüsseln und aufzunehmen. Diese Störung liegt im Bereich der Input-Prozesse und/oder Speicherprozesse der Sprachverarbeitung.

In der Praxis ist die Einteilung in expressiv oder rezeptiv nicht einfach. Im Verlauf können die expressiven Störungen in expressiv-rezeptive übergehen und umgekehrt. Eine reine rezeptive SSES kommt in der Regel nicht vor. (Grimm 2012, S. 104–110; Langen-Müller 2017; Dilling und Freyberger 2019)

1.4.3 Lese-Rechtschreibstörung / Legasthenie

Wie bereits beschrieben ist die diagnostische Differenzierung der Sprachentwicklungsstörungen nicht einfach. Oft werden die gleichen oder sehr ähnlichen Störungsbilder unterschiedlich benannt da sie von unterschiedlicher diagnostischer Seite betrachtet werden.

Die Lese-Rechtschreibschwäche erfüllt diagnostisch die gleichen Kriterien wie die SSES, wird jedoch von der Seite der schulischen Entwicklung betrachtet. In der ICD-10 kommt die Diagnose unter „umschriebene Entwicklungsstörungen schulischer Fähigkeiten vor“. Laut Definition sind dabei die Lesefertigkeiten betroffen, die zu einem verzögerten und/oder gestörten Schriftspracherwerb und zu einer beeinträchtigten Lesefähigkeit führen. Diese Entwicklungsstörung wird auf einer gestörten phonologischen Bewusstheit zurückgeführt. Eine Intelligenzminderung, eine Hirnschädigung oder eine andere Grunderkrankung, die zu einer Hirnschädigung führen kann, gelten auch hier als Ausschlusskriterien. (Dilling und Freyberger 2019; Weinrich et al. 2008)

1.5 Ätiologie der Sprachentwicklungsstörungen

Die oben dargelegten Unterteilungen von Sprachentwicklungsstörungen lassen die Vermutung zu, dass ihr sehr vielfältige Ursachen zu Grunde liegen. Neben den Sprachverarbeitungsprozessen können, wie bereits genannt, auch nichtsprachliche Entwicklungsstörungen eine Auswirkung auf die Sprache haben. Die allgemeine kognitive, mentale und organische Entwicklung sowie die Umwelteinflüsse und die genetischen Gegebenheiten spielen eine entscheidende Rolle bei der Entstehung von Sprachstörungen.

Man unterscheidet in der Ätiologie der Sprachstörungen drei Bereiche:

- 1) Beeinträchtigung bei der Aufnahme und/oder Verarbeitung der Sinnesreize
- 2) Bewegungsstörung der Artikulationsorgane (motorische Störung)
- 3) Genetische Ursachen und Einflüsse durch das Umfeld

(Grohnfeldt 1988; Weinrich et al. 2008, S. 27–33)

Da unter dem dritten Bereich zwei unterschiedliche Faktoren genannt sind, werden wir zur Zwecke der besseren Übersicht die genannten Ursachen in separaten Punkten thematisieren.

1.5.1 Beeinträchtigung der Aufnahme und/oder Verarbeitung der Sinnesreize

Die Aufnahme und/oder Verarbeitung der Sinnesreize erfolgt durch das Hören und die Hörwahrnehmung, durch das Sehen und die visuelle Wahrnehmung sowie durch taktil-kinästhetische Wahrnehmung. Sie erfolgen nicht nur durch die Sinnesorgane, sondern auch durch eine zentrale Verarbeitung im Gehirn. Die Sprachstörungen können daher vor allem durch eingeschränkte Hörfähigkeit und durch die Störung der zentral-auditiven Wahrnehmung verursacht werden. (Weinrich et al. 2008, S. 27–30)

1.5.2 Bewegungsstörung der Artikulationsorgane

Bewegungsstörungen der Artikulationsorgane kommen in einer Reihe von organischen und mentalen Erkrankungen vor und führen zu motorischen Sprech einschränkungen. Auch habituell bedingte Faktoren wie z.B. Daumenlutschen können eine solche Bewegungsstörung verursachen. Schlussendlich sind Ausmaß und Therapieerfolge der Bewegungsstörung jener Artikulationsorgane von der grundlegenden Ursache abhängig. (Weinrich et al. 2008, S. 27–30)

Wie es im Folgenden dargestellt wird, haben wir in dieser Studie Patienten untersucht, die weder eine Störung der Aufnahme und/oder Verarbeitung der Sinnesreize, noch eine Bewegungsstörung der Artikulationsorgane hatten. Für diese von uns untersuchten Kinder wurde nur eine genetische und/oder eine durch die Umwelteinflüsse bedingte Ursache der Sprachentwicklungsstörung vermutet. Aus diesem Grund wollen wir diese zwei Faktoren für die Entstehung einer spezifischen Sprachentwicklungsstörung näher betrachten.

Da die spezifischen Sprachentwicklungsstörungen die Hauptgruppe der Sprachentwicklungsstörungen ausmachen, werden sie oft in der Praxis und in der Literatur nur Sprachentwicklungsstörungen genannt. (Langen-Müller 2017) Wir schließen uns dieser Verfahrensweise an und werden im Folgenden die spezifischen Sprachentwicklungsstörungen zu Sprachstörungen oder Sprachentwicklungsstörungen abkürzen.

1.6 Umwelteinflussfaktoren auf die menschliche Sprachentwicklung

Menschliche Sprache kann nicht als isoliertes Merkmal betrachtet werden, da sie sich im Zusammenspiel mit den restlichen Funktionen der Gesamtentwicklung, nämlich der sensorischen, motorischen, sozialen, emotionalen und kognitiven entwickelt. (Langen-Müller 2017)

Umgebungsfaktoren können die Sprache negativ beeinflussen und zu sprachentwicklungsstörungstypischen Auffälligkeiten führen. Dabei ist vor allem

Anregungsarmut durch die Bezugsperson oder unzureichende, bzw. falsche Sprachvorbilder die Ursache für die Entstehung der Sprachentwicklungsstörung. Hinzu kommt die Tatsache, dass das Bildungsniveau der Bezugsperson eine entscheidende Rolle zu spielen scheint: ein niedriger Bildungsabschluss stellt einen Risikofaktor für eine gestörte Sprachentwicklung dar. (Grimm 2012; Tomblin et al. 1997)

Weiterhin vermutet man unter dem Einfluss von ungünstigen Spracherwerbsbedingungen den Zwei-/Mehrspracherwerb als Grund für Sprachauffälligkeiten. Bei einer normalen Sprachentwicklung und im günstigen mehrsprachigen Umfeld ist es den Kindern jedoch problemlos möglich mehrere Sprachen zu erwerben. Diese haben im Vergleich zu monolingual aufwachsenden kein erhöhtes Risiko eine Sprachentwicklungsstörung (SES) zu entwickeln.

Unter Umständen fällt die Bewertung von mehrsprachig aufgewachsenen Kindern in der Sprachdiagnostik fälschlicherweise schlechter als bei einsprachigen aus, da sie oftmals weniger gute Sprachkenntnisse in jener Sprache aufweisen, in der die Diagnostik durchgeführt wird. (Langen-Müller 2017; Paradis et al. 2003; Grimm und Schulz 2014)

1.7 Zur Genetik von Sprachentwicklungsstörungen

Neben den genannten Umweltfaktoren haben Studien gezeigt, dass genetische Ursachen die Sprachentwicklungsstörungen, aber auch mehrere weitere Hirnfunktionen beeinflussen. Auch wenn die umschriebenen Sprachentwicklungsstörungen sich durch eine zunächst unauffällige organische, mentale und emotionale Entwicklung charakterisieren, zeigen sich im Verlauf, teilweise nach Jahren oder erst im Erwachsenenalter, auch in den restlichen Entwicklungsbereichen Verzögerungen oder Auffälligkeiten. Eine Studie mit 5.435 Kindern ergab, dass die bisher als Sprachentwicklungskandidatengene bezeichneten Gene zusätzlich eine Rolle bei der Entwicklung des psychosozialen Verhaltens spielen. (Newbury et al. 2019)

1.7.1 Historische Entwicklung der These für eine genetische Ursache der Sprachentwicklungsstörungen

Bereits in den 80er und 90er Jahren wurde eine familiäre Häufung von spezifischen Sprachstörungen beobachtet. (Tallal et al. 2001; Wirth et al. 2000, S. 117–123; Neils und Aram 1986) Zwillingsstudien erhärteten die Vermutung einer genetischen Ursache im Folgenden, da sich eine Konkordanzrate (Grad der Übereinstimmung) von nahezu 100% bei eineiigen Zwillingen zeigte. Dabei waren vor allem männliche Zwillinge mit einer expressiven oder expressiv-rezeptiven Störung betroffen. Bei zweieiigen Zwillingen lag die Konkordanzrate bei ca. 50%. (Bishop et al. 1995; Bishop und Hayiou-Thomas 2008; Viding et al. 2004)

Auf der Suche nach dem genetischen Defekt, der die Sprachstörungen zu verursachen schien, wurden mittels Kopplungsanalyse zunächst zwei Genloci auf den Chromosomen 16 und 19 identifiziert, die als Orte der Kandidatengene für SSES in Frage kamen. In weiteren Studien fand man Genloci auf den Chromosomen 13, 7 und 2 (Reader et al. 2014; A genomewide scan identifies two novel loci involved in specific language impairment 2002). Zuletzt konnten (Andres et al. 2019) vier weitere Genloci auf den Chromosomen 2, 14 und 22 eingrenzen, die wahrscheinlich für die Sprachentwicklungsstörung bei 14 pakistanischen Familien verantwortlich waren.

Durch die fortlaufende Entwicklung der genetischen Diagnostik wurden immer mehr Studien auf dem Gebiet der Sprachstörungen durchgeführt, die vor allem mittels Exomsequenzierung viele neue Erkenntnisse brachten. Bereits 2001 schien der Durchbruch erreicht worden zu sein, indem von (Lai et al. 2001) eine monogene Ursache für die schwere Sprachentwicklungsstörung einer großen Familie gefunden wurde. FOXP2 ist bis heute eines der wichtigen Kandidatengene, obwohl in weiteren Studien jedoch nur vereinzelt oder teilweise gar keine FOXP2-Mutation gefunden werden konnte (Lai et al. 2001; Doust et al. 2020; Chen et al. 2017; Newbury et al. 2002; MacDermot et al. 2005). Somit wurde schnell klar, dass FOXP2 nicht die alleinige Ursache für SSES sein kann und weitere Kandidatengene in Betracht gezogen werden müssen.

Neben der Suche nach diesen blieb das Interesse an FOXP2 weiterhin groß, da man bestrebt war das Gen und seine Funktionen besser zu verstehen. Daher wurde eine Reihe von genetischen Studien in unterschiedlichen Ländern und Populationen

durchgeführt. Als Ergebnis konnten zum Beispiel (Vernes et al. 2008) zeigen, dass FOXP2 an CNTNAP2 bindet und dessen Expression stark reduziert. Eine weitere Studie mit 34 Familien auf der Robinson Crusoe Insel benannte ebenfalls einige Kandidatengene, darunter FOXP2 und CNTNAP2 (Villanueva et al. 2011). Insbesondere für CNTNAP2 konnte gezeigt werden, dass es nicht nur an der Sprachentwicklung beteiligt ist, sondern auch die Entstehung von Autismus beeinflussen kann. (Peñagarikano und Geschwind 2012)

Dieser Zusammenhang zwischen Sprachstörung und Autismus wurde ebenfalls in anderen unabhängigen Forschungsprojekten vermutet. Neben CNTNAP2 konnten auch CNTNAP5 und DOCK4 als Kandidatengene identifiziert werden, die für diesen Zusammenhang verantwortlich sein sollen. (Pagnamenta et al. 2010) Es zeigte sich, dass nahezu jedes neue Forschungsprojekt neue Kandidatengene für die umschriebenen Sprachentwicklungsstörungen benannte.

Die bereits 2011 untersuchte Population auf der Robinson Crusoe Insel schien für die SSES-Forschung sehr interessant. Bei einer 2015 veröffentlichten Studie wurde beschrieben, dass von den 66 Kindern auf der Insel 40 miteinander verwandt waren. Insgesamt 14 der 40 miteinander Verwandten wiesen eine Sprachentwicklungsstörung auf. Ausgehend von dieser besonderen Kohorte wurde bei 5 von den Kindern und bei 117 weiteren englischen Jungen und Mädchen mit SSES eine Exomsequenzierung durchgeführt, welche die Bezeichnung von NFXL1 als Kandidatengen zur Folge hatte. (Villanueva et al. 2015)

Auch in einer weiteren kleinen, isolierten Dorfpopulation in Russland mit insgesamt 860 Bewohnern wurden überproportional viele Sprachstörungen beobachtet (ca. 30%). Man führte bei 12 der betroffenen Individuen eine Exomsequenzierung durch, welche die Vermutung hervorbrachte, dass die Myozyten-Enhancer-Faktor2 (MEF2) Transkriptionsfaktoren eine Rolle bei der embryonalen Gehirnentwicklung spielen und bei der SSES beteiligt sind. Ein durch MEF2 kontrolliertes Gen ist SETBP1, das somit auch zu den Kandidatengen gezählt wird. (Kornilov et al. 2016)

Im Rahmen einer großen Studie in Houston mit 15.493 Kindern, die verschiedene Entwicklungsstörungen aufwiesen, wurde ebenfalls eine genetische Diagnostik (Exomsequenzierung) durchgeführt. Bei 12 nicht verwandten Kindern mit Sprachentwicklungsstörungen und white matter hyperintensities konnte eine Deletion an 2q36.3

nachgewiesen werden. Diese Deletion entfernt den vorletzten Exon 3 an TM4SF20. (Wiszniewski et al. 2013)

Ein weiteres Kandidatengen ist KIAA0319, welches mit der Entwicklung der Sprachfähigkeit in Verbindung gebracht wird. (Newbury et al. 2011). Eine reduzierte Expression von KIAA0319 wird mit Dyslexie oder mit gestörter phonologischer Bewusstheit assoziiert. (Lim et al. 2014) (Dennis et al. 2009)

In vielen Studien wurden unterschiedliche Kohorten der verschiedenen Sprachstörungen untersucht, wodurch ROBO1, KIAA0319 und DCDC2 in Verbindung mit Dyslexie gebracht werden konnten, während CNTNAP2 und CMIP eher eine Rolle bei der Entwicklung der Lese-Rechtschreibschwäche zu spielen scheinen. (Newbury et al. 2011; Hannula-Jouppi et al. 2005). Es wurde jedoch auch diskutiert, dass es Gene gibt, die Sprachentwicklungsstörungen mit teilweise andersgearteter Ausprägung und unterschiedlich betroffenen Bereichen verursachen können. Somit stellte sich zur Debatte, ob die verschiedenen Sprachentwicklungsstörungen überhaupt unterschiedlichen genetischen Ursachen haben. (Lewis et al. 2006)

Eine Untersuchung der evolutionären Entwicklung von Kandidatengenen für Sprachentwicklung zeigte, dass z.B. KIAA0319 weniger relevante Veränderungen nach der Neandertaler-Zeit durchgemacht hat. Die Forscher erwarteten jedoch eine Veränderung der für die Sprachentwicklung verantwortlichen Gene, da sich die Sprache des Menschen erst nach der Neandertaler-Zeit entwickelt hat. Somit scheint KIAA0319 aus evolutionärer Sicht nicht an der Sprachentstehung beteiligt zu sein. In Form von vielen nichtkodierenden Änderungen zeigten aber Gene wie FOXP2, ROBO1, ROBO2 und CNTNAP2 gegenteilige Tendenzen, wodurch sie als bedeutsam für die Sprachentwicklung erscheinen. (Mozzi et al. 2016)

Da ca. 8% des menschlichen Genoms evolutionsbedingt aus humanen endogenen Retroviren (HERV) besteht, wird vermutet, dass auch HERV eine Rolle bei manchen Entwicklungsprozessen und Erkrankungen spielen können, darunter auch die Sprachentwicklungsstörungen. HERV sind bestimmte RNA-Viren, die über die Keimbahn als Provirus vererbt werden. Provirus bedeutet, dass der Virus sich in einem latenten (inaktiven/passiven) Zustand befindet. (Minchev et al. 2019) haben eine kleine Kohorte bestehend aus 25 Kindern mit SSES untersucht, in welcher zwei HERV (HERV-K (HLM-2) gag und HERV-P) schwächer exprimiert waren als in der

Kontrollgruppe. Dadurch lässt sich schließen, dass HERV auch eine Rolle bei der Sprachentwicklung spielen können.

In einer 2017 publizierten Studie wurde bei 43 Personen mit Sprachstörungen eine Exomsequenzierung durchgeführt, wodurch 14 bereits bekannte Kandidatengene bestätigt werden konnten: ATP2C2, AUTS2, CNTNAP2, CNTNAP5, DCDC2, ERC1, GRIN2A, GRIN2B, KIAA0319, NFXL1, ROBO1, SEMA6D, SETBP1, SRPX2. Zusätzlich fand man weitere Gene, die in Verbindung mit einer solchen Beeinträchtigung gebracht werden können, wie z.B. OXR1, SCN9A und KMT2D. Das Auftreten zweier sogenannter „multiple hit“ Fälle in der besagten Kohorte ist dabei besonders erwähnenswert: in AUTS2 zusammen mit STARD9 und in SEMA6D zusammen mit SYNPR. (Chen et al. 2017)

Drei der o.g. Gene sind besonders zu betrachten: die Mutation im ERC1 war eine Start-Loss Mutation, in GRIN2A eine De novo Mutation und im SRPX2 eine hemizygoter Unterbrechung. Diese drei Gene waren bereits als Ursache für die Rolando-Epilepsie und das Landau-Kleffner-Syndrom bekannt, (Royer et al. 2007; Thevenon et al. 2012; Addis et al. 2017) welches durch fokale sharp waves im EEG mit epileptischen klonischen Anfällen und einer erworbenen Aphasie charakterisiert ist. (Wirth et al. 2000, S. 674–675)

Das auch durch (Chen et al. 2017) zum ersten Mal in Verbindung mit SSES beschriebene Gen KMT2D ist für das Kabuki-Syndrom bekannt, eine autosomal-dominante genetische Erkrankung. (Cocciadiferro et al. 2018)

Anhand der vielen Studien in den vergangenen 20 Jahren erscheint eine monogene Ursache für die Sprachentwicklungsstörungen immer unwahrscheinlicher. Diese Vermutung wird auch durch eine Studie mit 958 englischen 8- bis 12-jährigen Kindern mit Dyslexie und 1.150 Kontrollfällen aus verschiedenen Nationen (England, Schweden, Deutschland, Österreich, Frankreich, Ungarn, Schweiz und Niederlande) erhärtet, bei der 19 Single Nucleotide Polymorphism (SNP) an MRPL19/C2ORF3, DCDC2, KIAA0319 und DYX1C1 untersucht wurden. Die oben genannten Kandidatengene konnten dabei nicht gefunden werden, was die Autoren veranlasste, die Diskussion darüber anzustoßen, ob diese genetischen Effekte eine weniger große Rolle bei der Entstehung von Sprachstörungen spielen als in der Vergangenheit vermutet. (Becker et al. 2013)

1.7.2 Aktuelle Hypothese für die genetische Ursache der Sprachentwicklungsstörungen

Die vorhergehenden Ausführungen weisen darauf hin, dass viele Gene und Genloci, die im Zusammenhang mit Sprachentwicklung und Sprachentwicklungsstörungen stehen sollen, identifiziert werden konnten. (Reader et al. 2014; Chen et al. 2017) Zudem wird die Rolle der humanen endogenen Viren bei der Entstehung dieser diskutiert (Minchev et al. 2019), sodass bis hier her festzuhalten ist: wie Studien der letzten Jahre verdeutlichen konnten, wird Sprache und deren Genese nicht durch ein einziges Gen bestimmt. Als Haupthypothese wird daher geschlussfolgert, dass es sich bei Sprachentwicklungsstörungen um eine polygene, multifaktorielle, auch geschlechtsspezifische Vererbung handelt. Weiterhin sind die verantwortlichen Gene nicht nur für die sprachliche Entfaltung zuständig, sondern beeinflussen die gesamte neurologische Entwicklung. Das heißt, sie sind in der Lage sowohl eine Sprachentwicklungsstörung, als auch Epilepsie, Autismus, ADHS, psychosoziale Verhaltensauffälligkeiten oder andere Erkrankungen wie das Landau-Kleffner-Syndrom oder das Kabuki-Syndrom auszulösen. (Peñagarikano und Geschwind 2012; Pagnamenta et al. 2010; Chen et al. 2017; Thevenon et al. 2012; Addis et al. 2017; Cocciadiferro et al. 2018; Newbury et al. 2019)

Allgemein ist das Risiko für psychiatrische Erkrankungen bei SSES-Kindern fünfmal höher als bei Kindern ohne SSES. In der Untersuchung von (Noterdaeme und Amorosa 1998) traten bei 66 von 83 Kindern mit Sprachentwicklungsstörungen auch Verhaltensauffälligkeiten wie Aufmerksamkeits- und Hyperaktivitätsstörungen, Zurückgezogenheit und allgemeine emotionale Störungen auf.

2 Fragestellung

Die Ergebnisse der genetischen Betrachtung in den letzten Jahren weisen der Genetik eine große Rolle bei der kindlichen Entwicklung, insbesondere der allgemeinen neurologischen als auch der Sprachentwicklung zu. Jedoch ist noch nicht vollständig geklärt, wie bestimmte genetische Dispositionen am Entstehungsprozess und am Verlauf von Sprachentwicklungsstörungen beteiligt sind.

Es sind uns keine Studien bekannt, die verschiedene genetische und nicht genetische Ursachen in Bezug auf Ausprägung und den Verlauf der Sprachentwicklungsstörung untersuchen. Weiterhin ist nicht bekannt, ob Kinder mit einer solchen Störung und einer gleichzeitigen familiären Vorbelastung dafür einen anderen Verlauf haben als solche, bei denen keine Vorbelastung in der Familie nachzuweisen ist. Die familiäre Häufung von Sprachentwicklungsstörungen ließ bereits 1986 vermuten, dass die Sprachentwicklung genetisch bedingt ist. (Neils und Aram 1986) Jedoch ist uns nicht bekannt, dass es bereits untersucht wurde, ob die Sprachentwicklungsstörung der Eltern auch eine besonders starke Störung bei deren Kinder hervorrufen kann.

Daraus ergeben sich für diese Arbeit folgende Fragen, die geklärt werden:

- 1) Ist eine Sprachentwicklungsstörung bei den Eltern ein Prädiktor für einen schweren Verlauf der Sprachentwicklungsstörung der Kinder?

Da Kinder von ihren Eltern die Sprache lernen und bereits ersichtlich wurde, dass eine genetische Komponente nachweislich eine Rolle spielt, liegt die Vermutung eines direkten Einflusses der elterlichen Störung auf die Folgegeneration nahe. Aus humangenetischer Sicht betrachtet, ist es zu erwarten, dass die durch die Eltern vererbte Sprachstörung eine dominante Vererbungsform aufweist und somit ggf. andere Gene betrifft als diese in der Kontrollgruppe. Gewisse Unterschiede in den zwei Gruppen würden für unterschiedliche Phänotypen und somit ggf. für unterschiedliche Genotypen sprechen. Dabei wollen wir klären:

- 2) Gibt es Unterschiede der Sprachentwicklungsstörung (expressive oder rezeptive) bei Kindern, die eine familiäre Vorbelastung durch ihre Eltern haben und jenen, deren Eltern keine besitzen? Sind Unterschiede in Bezug auf

Grammatik, Phonologie und Wortschatz zwischen den beiden Gruppen feststellbar?

- 3) Welche Umweltfaktoren weisen SES-Kinder mit elterlicher familiärer Vorbelastung und solche ohne auf? Gibt es dabei Unterschiede, die gegebenenfalls zusätzliche Risikofaktoren darstellen?

Wäre dem so, sollte zu untersuchen sein in welchem Zusammenhang diese Umweltfaktoren mit der elterlichen Sprachstörung stehen: Sind diese Faktoren durch die Sprachstörung der Eltern entstanden oder sind dies zusätzliche unabhängige Risikofaktoren.

3 Datenbasis und Methodik der Studie

3.1 Studiendesign und Studienteilnehmer

Zur Beantwortung dieser Fragen erfolgten verschiedene Untersuchungen bei 246 Kindern, welche in einem Zeitraum von acht Jahren durch die Vorstellung in der entwicklungsneurologischen Ambulanz des Universitätsklinikums Augsburg ausgesucht wurden. Die Voraussetzung war eine durch den Kinderarzt bestätigte Sprachentwicklungsauffälligkeit bei den Kindern, sowie eine generell freiwillige Teilnahme an der Studie mit der Einverständniserklärung der beiden Eltern (sorgeberechtigte Personen).

Über einen Beobachtungszeitraum von zwei Jahren wurden die Probanden insgesamt drei Mal untersucht. Dabei wurden nicht nur die sozialen und familiären Daten der Teilnehmer bei der Aufnahme in der Studie erhoben, sondern es erfolgte bei jeder Vorstellung eine ausführliche Sprachdiagnostik zur Klassifizierung der Sprachstörung.

Während dieses Zeitraumes wurden laut den anamnestischen Angaben der Eltern alle Patienten logopädisch behandelt. Die Behandlung war kein Bestandteil der Studie und wurde von uns nicht verfolgt.

Die Studienaufnahme inkl. Diagnostik und Verlaufskontrollen wurden in der entwicklungsneurologischen Ambulanz des Universitätsklinikums Augsburg unter der Leitung von Frau Dr. Ildiko Triltsch-Ciurea durchgeführt. Die Datenbank mit den erfassten Daten und Ergebnissen wurde unter der Leitung von Prof. Dr. Thomas Meitinger und der Betreuung von Frau Dr. Maja Hempel am Institut für Humangenetik der Technischen Universität München aufgebaut, vervollständigt und ausgewertet.

Die Datenauswertung erfolgte fortlaufend während der laufenden Studie mit dementsprechend steigender Teilnehmerzahl.

Ein Teil der Auswertung mit 175 Kindern wurde als Poster bei der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (gfh) im Jahr 2011 in Regensburg vorgestellt.

Im Anhang unter 8.2 befindet sich das vorgestellte Poster.

3.2 Null- und Alternativhypothese

Um die Fragestellung zu überprüfen wird als Nullhypothese festgelegt, dass es keinen Unterschied zwischen den Gruppen gibt und somit eine Sprachentwicklungsstörung bei einem oder beiden Elternteilen keine Auswirkung auf die Ausprägung, den Verlauf und auf die Schwere der Sprachstörung bei den Kindern hat. Durch ein signifikantes Ergebnis ($p < 0,05$) könnten wir die Nullhypothese ablehnen und einen Zusammenhang zwischen der elterlichen Sprachstörung und der Sprachstörung der Kinder nachweisen (Alternativhypothese). Dieser Zusammenhang könnte für einen gegebenenfalls negativen Einfluss der elterlichen Sprachstörung auf die Sprachentwicklung der Kinder sprechen, aber ebenso die These für eine genetische Komponente mit einer dominanten Vererbung der Sprachstörung unterstützen.

Auch in Bezug auf die sozialen und Umgebungsfaktoren besagt die Nullhypothese, dass es keine Unterschiede zwischen den Gruppen gibt.

3.3 Patientenfragebogen

Durch einen von den Eltern ausgefüllten Fragebogen wurden zunächst folgende Daten erhoben, um eventuelle Umweltfaktoren mit in die Analyse einfließen zu lassen:

- Angaben zum Kind: Geschlecht, Alter, Nationalität, Entwicklung in der Schwangerschaft, Geburtsverlauf, Muttersprache mit Ein- oder Mehrsprachigkeit, Allgemeinentwicklung inkl. motorischer Entwicklung und Verhaltensentwicklung, anamnestische Sprachentwicklung. Zur Sprachentwicklung wurde das Alter der ersten Worte, der Wortschatz mit 2 Jahren und ggf. mit 3 Jahren erhoben.
- Angaben zu den Eltern: Alter, Nationalität, Schulabschluss, Vorerkrankungen (Sprachentwicklungsstörungen, psychische Erkrankungen oder Hörstörung) Aus den Angaben zu Sprachentwicklungsstörungen in der Familie wurde für jeden Studienteilnehmer ein Stammbaum gezeichnet.
- Angaben zu den Geschwistern: Alter, Geschlecht, Sprachentwicklung

- Angaben zur Familienanamnese: Sprachentwicklungsstörungen, Autismus oder andere psychische Erkrankungen in der Familie

Im Anhang unter 8.3 befindet sich eine Kopie des Fragebogens.

3.4 Untersuchungen zur Sprachentwicklung und Aufnahmediagnostik

Da eine grundlegende Erfassung der Sprachfähigkeit zu Beginn der Studie von Nöten war, mussten verschiedene Tests und Untersuchungen bereits zur Aufnahmediagnostik angewandt werden.

Diese waren:

- Intelligenztest SON-R
- Elektroenzephalografie (EEG)
- AWST
- SETK
- Logopädisch differenzierte Charakterisierung der Sprachstörung in Bezug auf Phonologie und Grammatik. Durch den Logopäden wurde eine Klassifizierung der Sprachstörung in expressive oder expressiv-rezeptive Sprachstörung vorgenommen.

Es folgten zwei weitere Nachuntersuchungen, bei denen erneut AWST, SETK sowie die logopädisch differenzierte Charakterisierung durchgeführt wurden.

3.4.1 Snijders-Oomen non-verbaler Intelligenztest (SON-R 2,5-7)

Snijders-Oomen non-verbaler Intelligenztest ist ein standardisiertes Verfahren zur Erfassung der allgemeinen Intelligenz. Er besteht aus insgesamt sechs Untertests in den Bereichen Mosaike, Kategorien, Puzzles, Analogien, Situationen und Zeichenmuster. Die Testung ist sprach- und sprechunabhängig und somit geeignet für Kinder mit Sprachentwicklungsstörungen und/oder mit Migrationshintergrund. Neben dem

Gesamt-Intelligenzquotienten werden IQ-Werte in zwei unterschiedlichen Bereichen ermittelt: Denk- und Handlungsskala.

Der SON-R 2,5-7 Test ist geeignet für Kinder im Alter von 30 bis 84 Monaten und bringt den Vorteil mit sich, dass das Ergebnis altersentsprechend berechnet wird. (Tellegen et al. 2007)

Der Test wurde durchgeführt um die allgemeine Intelligenz zu beurteilen und eine Intelligenzminderung, die ggf. als Ursache der Sprachstörung gesehen werden kann, auszuschließen.

3.4.2 Elektroenzephalografie (EEG)

Das EEG ist eine einfache nicht invasive Untersuchung, die die Hirnaktivität anzeigt und dadurch Rückschlüsse auf eine gesunde Aktivität oder auf Funktionsstörungen erlaubt. Bei einer solchen Untersuchung werden Elektroden auf dem Kopf platziert, die die elektrischen Signale registrieren und diese aufzeichnen. Durch diese Aufzeichnung entsteht eine Kurve, welche später in der Auswertung Aussagen zur Hirnaktivität zulässt. Für die Dauer der Aufzeichnung ist es wichtig, dass der Patient ruhig ist und den Anweisungen des Untersuchenden folgt, was gerade bei Kindern oft eine große Herausforderung darstellt. Durch die motorische Unruhe der Kinder entstehen sogenannte Artefakte, die das EEG nicht auswertbar machen. (Zschocke und Hansen 2012, 2-31, 588-590)

3.4.3 Aktiver Wortschatz (AWST-R)

Im Zusammenhang mit Sprachentwicklungsstörungen ist die Vielfalt der verwendeten Wörter bei betroffenen Kindern ein offensichtliches Merkmal. Dieser Test stellt dabei ein validiertes, objektives Verfahren zur Beurteilung des expressiven Wortschatzumfangs dar. Anhand fotografischer Darstellungen von verschiedenen Substantiven und Verben, welche von den Patienten zu benennen sind, werden deren Wortschatzdefizite erkannt.

Ein AWST-R kann für Kinder im Alter von drei bis fünf Jahren oder für ältere Kinder mit bekannten Wortschatzdefiziten verwendet werden. Die erzielte Gesamtpunktzahl wird in einem altersentsprechenden Prozentrang berechnet, der wiederum in einem T-Wert (Testwert) durch Ablesung in der vorgegebenen Tabelle umgewandelt wird. Für die Auswertung gelten folgende Grenzbereiche der T-Werte:

Bewertungsskala AWST-R	
Punktzahl	T-Wert
< 30	Weit unterdurchschnittlich
31 – 39	unterdurchschnittlich
40 – 60	Durchschnittlich
61 – 70	Überdurchschnittlich
> 70	Weit überdurchschnittlich

Tabelle 1: AWST-R Bewertungsskala nach (Kiese-Himmel 2005)

3.4.4 Sprachentwicklungstest (SETK)

Für unsere Studie, die sich über einen Zeitraum von zwei Jahren erstreckt, spielt auch der Fokus auf die Entwicklung der Sprache bei den Patienten eine Rolle. Zur Analyse dieser bietet der SETK eine wichtige Basis und ist in zwei Versionen verfügbar: für zweijährige und für drei- bis fünfjährige Kinder. Der Test beurteilt die Sprachverarbeitungsfähigkeiten sowie die auditive Gedächtnisleistung und gibt eine objektive, valide Einschätzung des Sprachentwicklungsstandes in Bezug auf das Sprachverständnis und die Sprachproduktion.

SETK beinhaltet insgesamt vier Untertests, wobei das Sprachverständnis (SETK-V) sowohl auf der Wort- als auch auf der Satzebene geprüft wird und SETK-S Auskunft über die Sprachproduktion insgesamt gibt (aktives Sprechen).

Eine Auswertung der Ergebnisse erfolgt äquivalent zum AWST: man rechnet die Rohwerte (Gesamtpunktzahl) altersentsprechend in einen Prozentrang und anschließend in einen T-Wert um. Es gelten dabei die gleichen Grenzbereiche der T-Werte wie beim AWST. (Grimm 2000, 2010)

3.5 Einschlusskriterien der Studie

In der Studie wurden ausschließlich Kinder eingeschlossen und untersucht, die die Kriterien einer spezifischen Sprachentwicklungsstörung erfüllen.

Dafür wurden folgende Einschlusskriterien festgelegt:

- Auffällige Sprachentwicklung, bestätigt durch die Untersuchung in der entwicklungsneurologischen Ambulanz des Universitätsklinikums Augsburg.
- Normale allgemeine Entwicklung, bestätigt durch den Kinderarzt und/oder durch die Untersuchung in der entwicklungsneurologischen Ambulanz des Universitätsklinikums Augsburg.
- Unauffällige Schwangerschaft

Alle Kinder hatten laut Angaben der Mütter eine unauffällige Entwicklung in der Schwangerschaft. Das Geburtsgewicht (Mittelwert 3360 g) und die Körperlänge (MW 51,5 cm) sowie der Kopfumfang (MW 35 cm) waren im Normbereich.

3.6 Ausschlusskriterien der Studie

Folgende Ausschlusskriterien wurden angewendet:

- IQ unter 80 oder nicht durchführbar
In der Studie wurden nur Kinder eingeschlossen, die eine normale intellektuelle Entwicklung hatten.
- AWST über 40 oder nicht durchführbar
Alle Kinder hatten ein Wortschatzdefizit, der objektiv gemessen wurde.
- Perinatale Asphyxie
Die Geburt war bei allen Kindern komplikationslos verlaufen, was bedeutet, dass es laut Angaben der Mütter zu keinem Zeitpunkt vor, während oder nach der Geburt zu einer Sauerstoffminderversorgung des Kindes gekommen ist.

- Motorische Entwicklungsstörungen
Es wurden motorische Auffälligkeiten vor allem im Gesichtsbereich ausgeschlossen, die zu einer Beeinträchtigung der Sprechmuskulatur führen können. Eine motorische Unruhe wurde nicht als Ausschlusskriterium berücksichtigt.
- Hörstörungen
Alle Kinder und Eltern hatten ein normales Hörvermögen.

3.7 Statistische Auswertung

Wir führten die statistische Analyse mit dem Statistikprogramm R durch, welches als Interpreter RStudio Cloud (<https://rstudio.cloud/>) nutzt. Die Daten zu den Patienten sowie die Ergebnisse der Untersuchungen wurden in einer Tabelle dargestellt.

Bei den stetigen Variablen (Alter, Alter für bestimmte Ereignisse (z.B. erste Worte), Untersuchungsergebnisse (IQ, AWSR, SETK) wurden die Mittelwerte und die Standardabweichungen angegeben.

Dagegen wurde die kategoriale Variable (Geschlecht, Anzahl der Teilnehmer, Anzahl der durchgeführten EEGs, Anzahl der Kinder mit phonologischer Störung, Anzahl der Kinder mit expressiver oder expressiv/rezeptiver Störung) mit ihrer absoluten oder relativen Häufigkeit dargestellt.

Statistische Berechnungen haben wir mit dem Welch T-Test und Chi-Quadrat Unabhängigkeitstest durchgeführt.

Für alle Auswertungen wurde das Signifikanzniveau mit $\alpha=0,05$ festgelegt.

4 Ergebnisse

4.1 Demographische und klinische Charakterisierung

Es wurden insgesamt 301 Patienten in einem Zeitraum von 8 Jahren (2004-2012) selektiert, die die Einschlusskriterien der Studien erfüllten. 55 von ihnen wiesen im Rahmen der Aufnahmeuntersuchung eines oder mehrere Ausschlusskriterien auf. Insgesamt nahmen 246 Patienten an der Studie teil. Zur Beantwortung der oben genannten Fragestellungen teilten wir die Patientenkohorte in zwei Gruppen auf:

- 1) Die erste Gruppe (Gruppe A) umfasste 120 Kinder, bei denen entweder ein oder beide Elternteile eine Sprachentwicklungsstörung besitzen.
- 2) In der zweiten Gruppe (Gruppe B) waren 126 Kinder eingeordnet, deren Eltern keine Beeinträchtigung in der Sprachentwicklung hatten.

Beide Gruppen setzten sich aus jeweils 3/4 männlichen und 1/4 weiblichen Teilnehmern zusammen, wobei Gruppe A aus 89 Jungen und 31 Mädchen und Gruppe B aus 93 Jungen und 33 Mädchen bestand. Für einen genaueren Überblick zeigt Abbildung 1 die prozentuale Geschlechterverteilung der untersuchten Patientenkohorten.

Geschlechterverteilung in Gruppe A und B

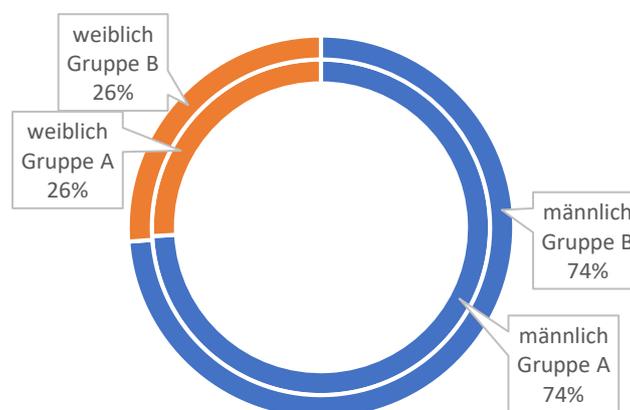


Abbildung 1: Verteilung nach Geschlecht in den Gruppen

Eine geschlechterspezifische Komponente zeigte sich ebenfalls beim Durchschnittsalter zur Erstvorstellung der Kinder. Dieses lag bei Jungen in Gruppe A zwar bei ca. 50 Monaten und in Gruppe B bei 46, Mädchen wurden jedoch generell drei Monate früher vorgestellt als Jungen.

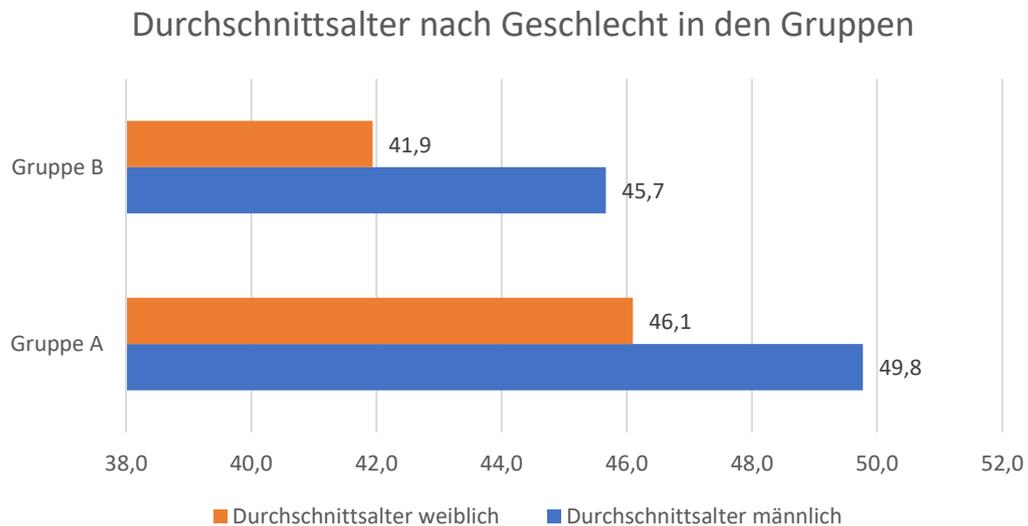


Abbildung 2: Durchschnittsalter bei der Erstaufnahme nach Geschlecht

Wie bereits beschrieben, erfolgte die Gruppeneinteilung anhand der elterlichen Sprachentwicklung bzw. Sprachentwicklungsstörung. Abbildung 3 gibt Auskunft über die prozentualen Anteile der elterlichen Sprachstörung in Gruppe A und über die Anzahl der betroffenen Geschwister in Gruppe A und in Gruppe B nach Geschlecht.

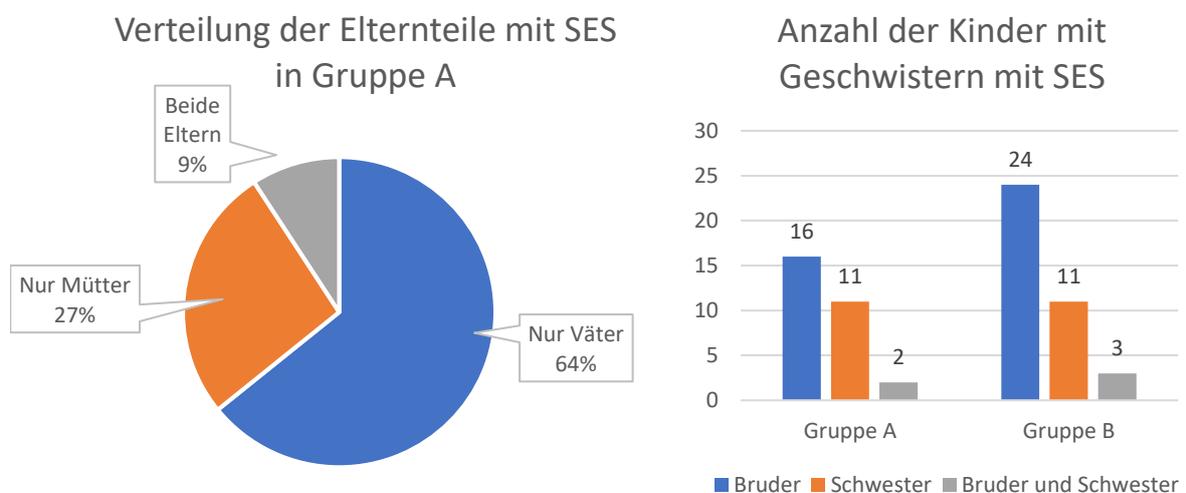


Abbildung 3: Verteilung der Elternteile und Geschwister mit SES

Die Auswertung der Patientenfragebogen ergab jedoch, dass Kinder in beiden Gruppen weitere Blutsverwandte mit Sprachentwicklungsstörungen haben. In Gruppe A waren das 43 Teilnehmer, in Gruppe B 81 Teilnehmer, was für Letztere bedeutet, dass 45 Kinder keine Verwandten mit Sprachentwicklungsstörungen hatten. Somit ergibt sich eine Rate von 18% der Studienteilnehmer, die keine familiäre Vorbelastung aufweisen, was in Abbildung 4 detaillierter dargestellt ist.

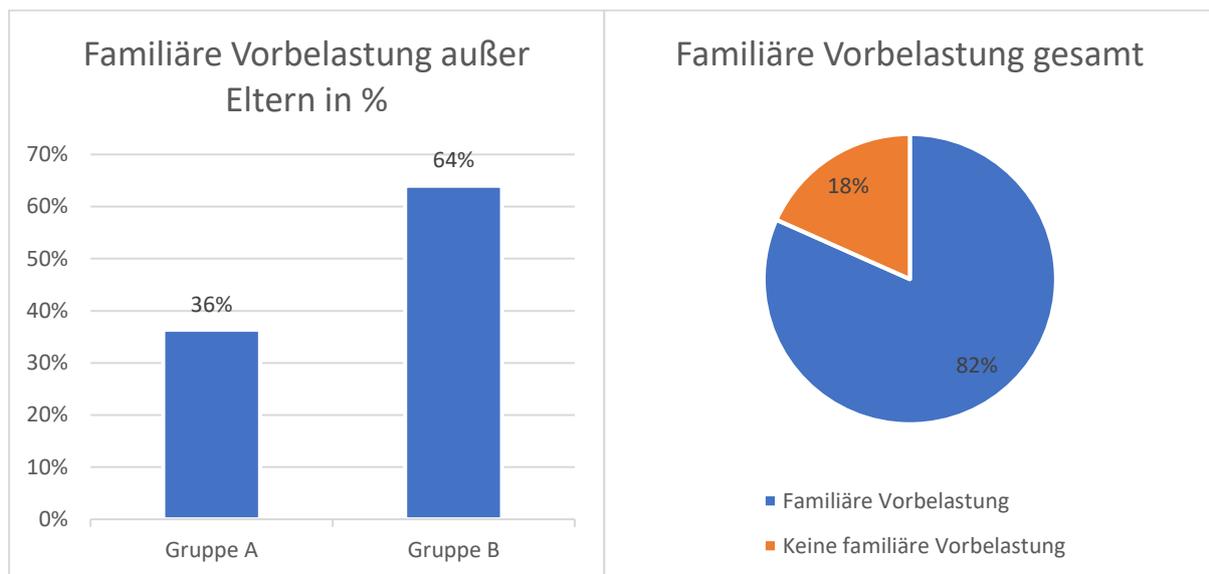


Abbildung 4: Familiäre Vorbelastung ohne Berücksichtigung der Eltern in beiden Gruppen und mit ihnen für alle Studienteilnehmer

Zu jedem Indexpatient wurde ein Stammbaum mit den betroffenen Familienmitgliedern angefertigt. Die für die Stammbäume verwendeten Daten stammen aus den Angaben der Eltern (Fragebogen). Im persönlichen Gespräch mit den Eltern wurden Unklarheiten zu den Angaben behoben und ggf. weitere Informationen ergänzt. Nachweise zu den Angaben, wie beispielsweise Krankenakten der Familienmitglieder, wurden nicht verlangt. Alle Stammbäume aufgeteilt in die beiden Gruppen befinden sich im Anhang unter 8.4.

Wir erfassten weiterhin die aus der Literatur bekannten Umweltrisikofaktoren wie Schulabschluss der Bezugsperson und mehrsprachige Erziehung der Teilnehmer (Grimm 2012, S. 116–122; Langen-Müller 2017; Paradis et al. 2003). Mehrsprachigkeit bedeutet in unserer Kohorte, dass im Haushalt eine oder mehrere fremde Muttersprachen gesprochen werden.

Die prozentuale Verteilung zu diesen Kriterien bei untersuchten Patienten zeigt Abbildung 5 an.

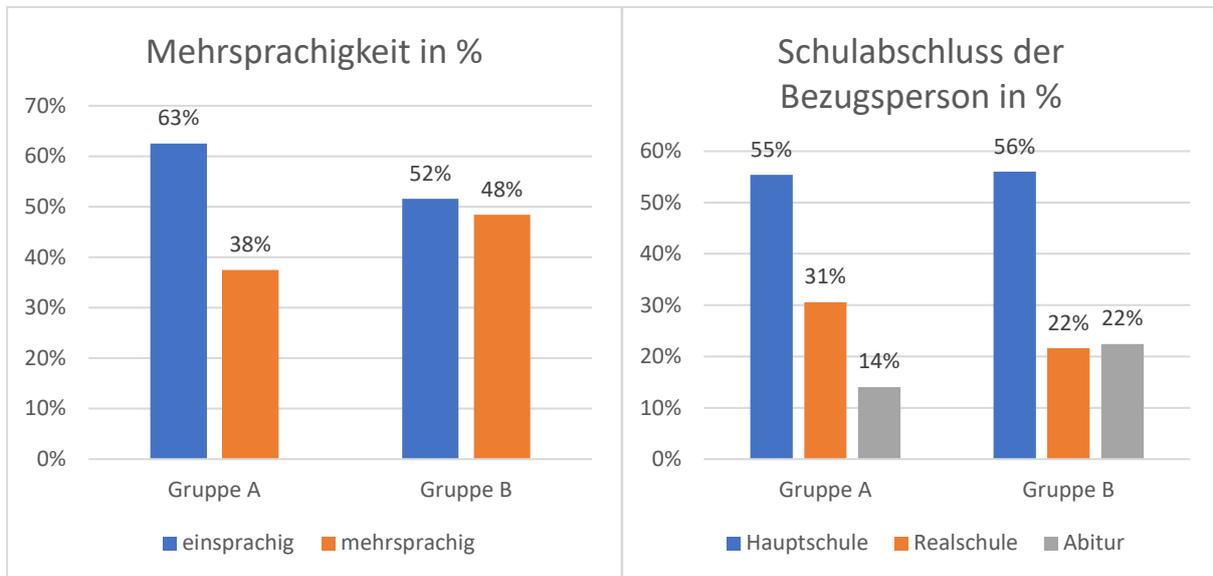


Abbildung 5: Verteilung der Mehrsprachigkeit und des Schulabschlusses der Bezugsperson in den Gruppen

Psychische Erkrankungen wie Depression lag bei keiner der Bezugspersonen der Teilnehmer vor.

4.2 Aufnahmeuntersuchung

Die Aufnahmeuntersuchung beinhaltete auch die logopädische Erstuntersuchung zu Beurteilung der Sprachstörung.

Bei der Erstuntersuchung wurden die folgenden Parameter abgefragt:

- Alter beim Sprachanfang (erste Worte)
- Wortschatz im Alter von 2 Jahren
- Wortschatz im Alter von 3 Jahren (falls das Kind bereits 3 Jahre alt war)

Die Kinder der Gruppe A sprachen im Durchschnitt im Alter von 18.8 Monaten ihre ersten Worte, während die aus Gruppe B durchschnittlich 20 Monate alt waren, als sie anfangen zu sprechen. Mit einem p-Wert = 0.0926 wäre das Alter der Kinder der einzige

Wert, welcher einen signifikanten Unterschied bei einer 10%igen Fehlerwahrscheinlichkeit aufweisen würde.

Statistische Werte für das Alter beim Sprachanfang und Wortschatz					
	Gruppe A		Gruppe B		p-Wert
	Mittelwert	SD	Mittelwert	SD	
Alter beim Sprachanfang	18.8	5.4	20.0	5.9	0.0926
Wortschatz im Alter von 2 Jahren	8.5	9.1	7.7	7.8	0.4643
Wortschatz im Alter von 3 Jahren	33.3	25.7	34.4	26.0	0.7408

Tabelle 2: Entwicklungsparameter des semantisch-lexikalischen Bereichs; SD = Standardabweichung

Alle weiteren Parameter zeigten im Zuge der statistischen Berechnung keine signifikanten Auffälligkeiten. Da wir für unsere Analyse eine 5%-ige Fehlerwahrscheinlichkeit ($\alpha=0.05$) festgelegt haben, ergeben sich in unserer Berechnung für alle oben genannten Parameter keine signifikanten Unterschiede zwischen Gruppe A und Gruppe B.

Weiterhin wurden zur Aufnahmeuntersuchung ein IQ-Test und ein EEG durchgeführt. Mit einem IQ-Mittelwert von 100.5/96.9 (Gruppe A) und 102.2/97.9 (Gruppe B) zeigten alle Kinder der Studie eine durchschnittliche nonverbale Intelligenz, sodass auch in dieser Hinsicht kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Gruppen erkennbar war (p-Wert = 0.2722 bzw. 0.5581).

Für die EEG-Durchführung ist wie bereits erwähnt erforderlich, dass der Patient während der Untersuchung ruhig sitzt oder liegt und optimalerweise die Anweisungen des Untersucherenden befolgt. Bei den meisten Kindern war das aufgrund des jungen Alters nicht möglich. In Gruppe A konnte das EEG daher nur bei 67 Kindern durchgeführt werden, wobei sechs von ihnen epilepsietypische Potenziale aufwiesen, wohingegen die restlichen 61 EEGs unauffällig blieben. Daneben konnten 58 Kinder der Gruppe B am EEG teilnehmen, welches bei fünf von ihnen epilepsietypische Potentiale aufzeichnete und die restlichen 53 EEGs unauffällig blieben. Anhand des Chi-Quadrat-Tests konnte in Bezug auf das EEG statistisch kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Gruppen gefunden werden.

Die p-Werte für EEG und IQ sind der Tabelle 3 zu entnehmen.

Statistische Werte bzgl. IQ und EEG					
	Gruppe A		Gruppe B		p-Wert
	Mittelwert	SD	Mittelwert	SD	
IQ Denkskala	100.5	12.2	102.2	12.9	0.2722
IQ Handlungsskala	96.9	12.5	97.9	14.5	0.5581
EEG					0.1176

Tabelle 3: Vergleich der Gruppen bezüglich IQ und EEG

Die Sprachstörung der Teilnehmer wurde mittels AWST und SETK sowie einer logopädischen Diagnostik zur Einstufung in expressive/expressiv-rezeptive Sprachstörungen und einer Beurteilung der phonologischen und grammatikalischen Entwicklung erfasst.

Im Zuge der beiden weiteren Vorstellungen im Verlauf der Studie erfolgte jeweils eine erneute Durchführung der Sprachdiagnostik mit den Probanden.

Alle logopädischen Untersuchungen ergaben entweder grammatikalische Auffälligkeiten bei der Satzbildung der Kinder oder die Grammatik war aufgrund des niedrigen Wortschatzes sowie der fehlenden Satzbildung nicht beurteilbar, da die Kinder lediglich über eine schlecht ausgeprägte Sprachfähigkeit verfügten und nicht in der Lage waren Sätze zu bilden. Die Auffälligkeiten umfassten jeden grammatikalischen Bereich, wodurch eine differenzierte Aufteilung während des gesamten Beobachtungszeitraumes nicht möglich war. Aus diesem Grund konnten wir die Grammatik nur als nicht beurteilbar oder auffällig einstufen.

4.3 Sprachdiagnostik

4.3.1 Erstvorstellung

Innerhalb der Erstvorstellung konnte die Sprachdiagnostik bei allen 246 Kindern durchgeführt werden. Eine allgemeine Übersicht inkl. der Mittelwerte und p-Werte zu den errechneten Testergebnissen gibt Tabelle 4, während Tabelle 5 die Resultate der logopädischen Diagnostik aufzeigt.

Statistische Werte der Sprachdiagnostik					
	Gruppe A		Gruppe B		p-Wert
	Mittelwert	SD	Mittelwert	SD	
Alter	48.8	11.3	47.6	9.1	0.3556
AWST	2.7	6.1	3.8	8.0	0.2226
SETK-V	11.2	14.5	13.8	20.4	0.2644
SETK-S	2.4	5.7	2.6	11.1	0.9061

Tabelle 4: Sprachdiagnostik bei der Erstvorstellung

Während der Erstuntersuchung konnte bei allen Kindern, bei denen die Phonologie beurteilbar war, eine phonologische Störung eruiert werden. Zur genaueren Analyse wurde diese in eine partielle phonologische Störung, eine multiple und eine universelle phonologische Störung unterteilt. Auch diese Werte sind der Tabelle 5 zu entnehmen.

Da 31 Patienten bei der Erstvorstellung auch einzelne Wörter noch nicht aussprechen konnten, konnte die Phonologie bei diesen nicht beurteilt werden.

Klassifikation der Sprachstörungen			
	Anzahl der Kinder		p-Wert
	Gruppe A	Gruppe B	
Expressive Störung	54	61	0.6956
Expressiv-Rezeptive Störung	62	68	0.8040
Partielle phonologische Störung	7	1	0.0285
Multiple phonologische Störung	20	28	0.3241
Universelle phonologische Störung	73	86	0.4693
Phonologische Störungen gesamt	100	115	0.5057
Disgrammatik nicht beurteilbar	42	38	0.5057
Anzahl Disgrammatiken gesamt	63	80	0.2584
Phonologische Störung und Disgrammatik	60	77	0.2431

Tabelle 5: Phonologische Beurteilung der Sprachstörung bei der Erstvorstellung

Insgesamt konnten wir im Zuge der Erstdiagnostik keine signifikanten Unterschiede zwischen den zwei Gruppen feststellen. Da AWST, SETK und die gesamte sprachliche

Entwicklung stark altersabhängig sind, haben wir vermutet, dass die klassischen Mittelwerte und die klassisch berechneten p-Werte nicht aussagekräftig genug sind. Um eine präzisere Auswertung vorzunehmen, wurden daher beide Gruppen in kleinere Altersgruppen nach den AWST- und SETK-Werten unterteilt, um die Verteilungen in den Untergruppen anschließend mittels des Chi-Quadrat Tests zu vergleichen. Der Vergleich wird anhand der Tabellen und Grafiken im Anhang unter 8.5 dargestellt. Aufgrund der niedrigeren Teilnehmerzahlen war es nicht möglich für diese die statistischen p-Werte zu berechnen.

Auch in dieser detaillierteren Aufteilung zeigten sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen. Somit konnten wir nachweisen, dass Gruppe A und Gruppe B bei der Erstuntersuchung gleichgeartet waren, sowohl bezüglich der Zusammensetzung der Gruppen, als auch bezüglich der Ausprägung und der Charakterisierung der Sprachstörung.

4.3.2 Zweitvorstellung

Zur zweiten Untersuchung stellten sich insgesamt 194 Kinder vor, 96 aus Gruppe A und 98 aus Gruppe B. Die restlichen 52 Familien brachen aus Interessenmangel die Studie auf eigenen Wunsch ab. Im Folgenden werden wieder zunächst die Werte der Sprachdiagnostik tabellarisch aufgelistet:

Statistische Werte der Sprachdiagnostik					
	Gruppe A		Gruppe B		p-Wert
	Mittelwert	SD	Mittelwert	SD	
Alter	59.1	9.9	58.8	9.5	0.7909
AWST	17.7	23.4	15.2	20.1	0.4586
SETK-V	22.9	26.7	23.0	25.9	0.9729
SETK-S	10.9	17.8	13.0	18.1	0.5921

Tabelle 6: Sprachdiagnostik bei der Zweitvorstellung

Bei der zweiten Untersuchung war die Phonologie weiterhin bei insgesamt 22 Kindern nicht beurteilbar. Die Unterteilung der phonologischen Störung sowie die allgemeine

Klassifizierung in expressive oder expressiv-rezeptive Störung ist der Tabelle 7 zu entnehmen.

Klassifikation der Sprachstörungen			
	Anzahl der Kinder		p-Wert
	Gruppe A	Gruppe B	
Expressive Störung	43	48	0.7706
Expressiv-Rezeptive Störung	41	34	0.3078
Partielle phonologische Störung	14	12	0.6053
Multiple phonologische Störung	30	31	0.9502
Universelle phonologische Störung	39	46	0.5930
Phonologische Störungen gesamt	83	89	0.8905
Disgrammatik nicht beurteilbar	4	10	0.1303
Anzahl Disgrammatiken gesamt	91	88	0.5818
Phonologische Störung und Disgrammatik	79	79	0.7591

Tabelle 7: Phonologische Beurteilung der Sprachstörung bei der Zweitvorstellung

Auch bei der zweiten Untersuchung zeigten sich sowohl bei der Sprachdiagnostik als auch bei der Klassifizierung der Sprachstörung keine signifikanten Unterschiede zwischen den zwei Gruppen. Somit konnten wir nachweisen, dass die Patienten der Gruppe A und die Patienten der Gruppe B einen identischen Verlauf der Sprachentwicklungsstörung hatten.

Auch bei der zweiten Untersuchung wurde eine detaillierte Auswertung in kleinen Altersgruppen durchgeführt (siehe 8.6).

4.3.3 Drittvorstellung

Die dritte Untersuchung wurde bei insgesamt 79 Kindern durchgeführt: 34 aus Gruppe A und 45 aus Gruppe B. Weitere 115 Patienten brachen auf eigenen Wunsch die Studie ab. Somit haben nur 32% der Studienteilnehmer an der Drittuntersuchung teilgenommen.

Einen Überblick über die Mittelwerte der sprachdiagnostischen Untersuchungen gibt Tabelle 8.

Statistische Werte der Sprachdiagnostik					
	Gruppe A		Gruppe B		p-Wert
	Mittelwert	SD	Mittelwert	SD	
Alter	69.4	10.2	71.5	11.2	0.3911
AWST	27.5	30.9	22.8	19.9	0.5457
SETK-V	35.9	28.3	33.4	31.2	0.7787
SETK-S	20.8	20.9	28.1	27.2	0.4302

Tabelle 8: Sprachdiagnostik bei der Drittvorstellung

Alle Kinder in den beiden Gruppen hatten inzwischen eine expressive Sprachstörung und eine grammatikalische Störung. Die phonologische Störung bestand weiterhin bei 29 Kindern der Gruppe A und 22 der Gruppe B. Die Unterteilung der phonologischen Störung ist der Tabelle 9 zu entnehmen.

Klassifikation der Sprachstörungen			
	Anzahl der Kinder		p-Wert
	Gruppe A	Gruppe B	
Partielle phonologische Störung	8	5	0.3574
Multiple phonologische Störung	10	6	0.2723
Universelle phonologische Störung	11	12	0.9270
Phonologische Störungen gesamt	29	22	0.2482

Tabelle 9: Phonologische Beurteilung der Sprachstörung bei der Drittvorstellung

Aufgrund der sehr niedrigen Teilnehmerzahl war eine detaillierte Auswertung der Kohorte nach Altersgruppen nicht möglich.

Zu den erhobenen Daten zeigten sich auch bei der dritten Untersuchung keine signifikanten Unterschiede zwischen den zwei Gruppen. Somit zeichneten sich beide Gruppen während des gesamten Zeitraums der Studie durch einen identischen Verlauf der Sprachentwicklungsstörung aus.

4.4 Zusammenfassende Betrachtung der Ergebnisse

In dieser Studie haben wir 246 Kinder in einem Zeitraum von zwei Jahren insgesamt drei Mal in Bezug auf deren Sprachstörung untersucht. Um unsere Fragestellung zu einer Auswirkung der elterlichen Sprachentwicklungsstörung auf den Verlauf und auf die Ausprägung der kindlichen Sprachstörung zu überprüfen, haben wir die Teilnehmer in zwei Gruppen geteilt, ausgehend von der Gegebenheit einer Sprachstörung bei einem oder beiden Elternteilen. Bei jeder Vorstellung wurde die Ausprägung der Sprachstörung der teilnehmenden Kinder mittels AWST- und SETK-Test bestimmt und durch eine logopädische Diagnostik in Bezug auf Phonologie und Grammatik klassifiziert. Ebenso erfolgte die Zuordnung der Sprachstörung in expressiv oder expressiv-rezeptiv.

Sowohl bei der ersten als auch bei den weiteren zwei Vorstellungen zeigten sich in allen untersuchten Bereichen keine signifikanten Unterschiede zwischen den zwei Gruppen. Auch zu den Umweltfaktoren wie Mehrsprachigkeit und Schulausbildung der Bezugsperson waren in den zwei Gruppen keine Abweichungen zu beobachten. Dadurch konnten wir keinen Zusammenhang zwischen der elterlichen Sprachstörung und der Ausprägung und den Verlauf der kindlichen Sprachstörung nachweisen. Die Vermutung für verschiedene Gendefekte, die zu unterschiedlichen Sprachstörungsbildern führen, konnten wir in unserer Studie nicht bestätigen.

5 Diskussion

5.1 Einleitung der Diskussion

Wie die Literaturanalyse zu Beginn verdeutlichte, können viele unterschiedliche Gene bei einer Sprachstörung beteiligt sein. Die eingehende Betrachtung der Ergebnisse jener genetischen Untersuchungen der letzten Jahre lässt darauf schließen, dass auch in unserer Kohorte mehrere unterschiedliche Genotypen vertreten sind. Eine Folge dessen wäre, dass auch die Phänotypen der Teilnehmer verschieden sind und der Verlauf sowie die Ausprägung der Sprachstörung unterschiedlich ausfallen sollte. Man kann z.B. vermuten, dass dominant vererbte Gene einen anderen Phänotyp hervorrufen als rezessiv vererbte. Dadurch erwarten wir, dass die Kinder, deren Eltern ebenfalls eine Sprachstörung hatten, einen anderen, gegebenenfalls schwereren Verlauf der Sprachstörung haben.

5.2 Diskussion zu den angewandten Methoden

Zur Überprüfung der Nullhypothese haben wir die zwei Gruppen bezüglich der Ausprägung und dem Verlauf der Sprachstörung verglichen. Eine statistische Auswertung erfolgte auch bezüglich der aus der Literatur bereits bekannten Prädispositionsfaktoren für Sprachentwicklungsstörungen.

Wir wollen unsere angewandten Methoden kritisch betrachten und einige der sich für uns ergebenden Probleme zur Diskussion stellen.

Zuerst beginnen wir mit der Datenerhebung mittels Fragebogen. Die Eltern füllten die von uns gefertigten Fragebögen aus und machten Angaben zur allgemeinen Entwicklung (motorische und geistige Entwicklung), zur Sprachentwicklung (erste Worte, Wortschatz mit 2 Jahren und mit 3 Jahren) und zu den sozialen Bedingungen unter denen die Kinder aufwachsen (Bildungsstatus der Bezugsperson, Mehrsprachigkeit, geistiger Zustand der Bezugspersonen, z.B. bekannte Depression). Manche Angaben konnten außerdem durch die Kinderärzte im Rahmen der U-Untersuchungen oder durch die Logopäden im Rahmen der Therapie bestätigt

werden. Weitere Angaben wie z.B. die sozialen Bedingungen wurden nicht überprüft. Nicht verifiziert werden konnten auch die Angaben zur familiären Häufung von Sprachentwicklungsstörungen, die wir für die Stammbäume verwendet und statistisch ausgewertet haben. Die Selbsteinschätzung zur familiären Krankengeschichte ist eine Schwachstelle der Datenerhebung in unserer Studie, die wir kritisch betrachten wollen. Eine alternative realistisch anwendbare Methode ist uns dazu nicht bekannt.

Alle Eltern haben die Abklärung in der entwicklungsneurologischen Ambulanz des Universitätsklinikums Augsburg freiwillig und selbstständig aufgesucht, sodass wir davon ausgehen, dass sie die bestmögliche Abklärung und Therapie für ihre Kinder anstrebten und aus diesem Grund keine absichtlich falschen Angaben gemacht haben. Die Fragen und Antwortmöglichkeiten aus den Fragebögen waren zwar klar und deutlich formuliert, aber eine Erläuterung durch das Fachpersonal war trotzdem jederzeit möglich. Zudem legten wir Wert darauf, dass jeder Fragebogen nach dem Ausfüllen mit den Eltern besprochen wurde, um die Fehlerquote zu minimieren.

Ein weiterer Punkt, den wir selbstkritisch betrachten, ist die Durchführung der Sprachdiagnostik. Diese wurde immer auf Deutsch durchgeführt. Die Eltern versicherten die guten Deutschkenntnisse der Kinder, die vergleichbar oder besser als die Kenntnisse in den weiteren gesprochenen Sprachen sein sollten. Welche Sprache die mehrsprachig aufwachsenden Kinder besser sprechen, wurde von uns nicht überprüft. Auch hier haben wir uns auf die Angaben der Eltern verlassen. Das wollen wir kritisch betrachten und stellen zur Diskussion, wie oder inwiefern die Diagnostik von Sprachuntersuchungen bei mehrsprachig aufwachsenden Kindern durchgeführt werden kann, ohne eine durch niedrigere Sprachkenntnisse bedingte Fehlerquote zu haben.

Ein weiteres Problem, das sich im Laufe unserer Studie zeigte, war die sinkende Teilnehmerzahl zu den Verlaufsuntersuchungen. Dieses bereits in der Forschung bekannte Problem, stellt immer wieder die Aussagekraft der Ergebnisse in Frage.

5.3 Diskussion der Ergebnisse

Im Folgenden legen wir den Fokus auf die eruierten Ergebnisse der Studie und stellen diese ebenfalls zur Diskussion. Zum einen ergab die statistische Analyse der zwei

Gruppen bei keinem Merkmal einen signifikanten Unterschied. Weder die Zusammensetzung der Kohorte noch die Charakterisierung der Kinder zum Zeitpunkt der Aufnahme bezüglich allgemeiner Entwicklung oder die Sprachentwicklung zeigten signifikante Unterschiede. Gleiches gilt für die Ergebnisse nach der Unterteilung in verschiedene Altersgruppen. In den zwei Verlaufsuntersuchungen konnte stets eine identische Entwicklung der Sprachstörung ohne signifikante Unterschiede im Bereich Phonologie, Grammatik, Wortschatz, Sprachproduktion und Sprachverständnis nachgewiesen werden. Somit konnten wir die Nullhypothese bestätigen: eine elterliche Sprachentwicklungsstörung stellt keinen erhöhten Risikofaktor für eine schwere Sprachentwicklungsstörung bei Kindern dar. Die Ausprägung und der Verlauf der kindlichen Störung werden nicht durch eine Beeinträchtigung in der elterlichen Sprachentwicklung beeinflusst.

Wie andere Studien bereits herausgearbeitet haben (Bishop et al. 1995; Bishop und Hayiou-Thomas 2008; Tallal et al. 2001), waren auch in unserer Kohorte Sprachentwicklungsstörungen familiär überproportional vertreten. Eine Häufigkeit von 82% der Teilnehmer mit familiärer Vorbelastung bestätigt zwar die Vermutung einer erblichen Komponente der Sprachstörung auch in unserer Studie, aber die Annahme, dass eine elterliche Erkrankung ebenfalls Auswirkungen auf die Ausprägung und den Verlauf bei den Kindern haben, erhärtete sich dabei nicht.

Die Zusammensetzung der Kohorte zeigte sowohl in Gruppe A als auch in Gruppe B mehr männliche Patienten als weibliche, was in der Literatur bereits diskutiert wurde (Langen-Müller 2017). Die betroffenen Verwandten (Eltern, Geschwister) waren auch häufiger männlich. Das bestätigt die These für eine geschlechtsspezifische Komponente der Sprachstörungen. Interessanterweise wurden in unserer Kohorte die männlichen Teilnehmer im Durchschnitt drei Monate später als die weiblichen zur Abklärung in der Ambulanz vorgestellt. Das kann daran liegen, dass Jungen im Allgemeinen etwas später beginnen zu sprechen als Mädchen, weswegen eine Auffälligkeit in der Sprachentwicklung erst später festgestellt werden kann.

Zur Diskussion wollen wir auch die Mehrsprachigkeit im Zusammenhang mit Sprachstörungen stellen. Zwei statistische Erhebungen der Bundeszentrale für politische Bildung in Essen und Hamburg im Jahr 2007 haben einen mehrsprachig aufwachsenden Anteil der deutschen Bevölkerung von ca. 30% (Hamburg 35%, Essen 28%) ergeben. (Schroeder 2011)

Laut einer Statistik der Stadt Augsburg waren im Jahr 2009 39% der Bevölkerung Migranten oder mit Migrationshintergrund. (Mutschelknaus 2020)

Dabei ist zu erläutern, dass die Mehrsprachigkeit nicht nur Migranten betrifft. In vielen Familien werden über mehrere Generationen zwei oder mehrere Muttersprachen gesprochen. Somit wachsen viele in Deutschland geborene und somit deutsche Kinder mehrsprachig auf. Genaue statistische Daten über Mehrsprachigkeit in der Region Augsburg liegen uns trotz ausführlicher Recherche leider nicht vor.

In unserer Kohorte wuchsen 39% der Patienten in Gruppe A und 48% in Gruppe B mehrsprachig auf. Alle Eltern gaben an, dass die Kinder gleichwertige oder bessere Sprachkenntnisse in Deutsch als in den anderen gesprochenen Sprachen aufweisen, weswegen alle Untersuchungen auf Deutsch durchgeführt wurden. Wie bereits von (Grimm und Schulz 2014) festgestellt, besteht in dieser Situation das Risiko für sprachbedingte falsche oder bzw. und schlechte Ergebnisse der Sprachdiagnostik.

Zu diskutieren ist, dass ein Teil der durchgeführten EEGs (jeweils 9% in Gruppe A und Gruppe B) auffällig war. Aus der Literatur sind einige Kandidatengene (ERC1, GRIN2A, SRPX2) bekannt, die sowohl mit Sprachentwicklungsstörungen, als auch mit der Rolando-Epilepsie oder anderen neurologischen Erkrankungen assoziiert werden. Es lässt vermuten, dass bei den betroffenen Kindern eine genetische Mutation an einem oder mehreren von diesen Genen vorliegen könnte. Da der Anteil der auffälligen EEGs in Gruppe A und Gruppe B identisch ist, kann man annehmen, dass die Vererbung der o.g. Gene nicht dominant nach dem mendelschen Regeln erfolgt.

Ein weiterer Punkt, den wir zur Diskussion stellen wollen, ist der Bildungsstand der Eltern (Bezugspersonen). Laut der Bundeszentrale für politische Bildung haben in Deutschland 35,6% der Bevölkerung einen Hauptschulabschluss, 22,1% Realschulabschluss und 27,3% Abitur. (Bildung 2012)

In unserer Kohorte, sowohl in Gruppe A als auch in Gruppe B, hatten überproportional viele Eltern einen Hauptschulabschluss, wie Abbildung 5 zu entnehmen ist. Das unterstützt die Vermutung, dass ein niedriger Bildungsstatus der Bezugsperson ein Risikofaktor für eine Sprachentwicklungsstörung sein kann.

Bei der Auswertung ergab sich demgegenüber ein nicht signifikanter Unterschied zwischen Gruppe A und Gruppe B bezüglich der Verteilung von Realschulabschluss und Abitur. Während in Gruppe A 31% der Bezugspersonen einen Realschulabschluss

und 14% Abitur hatten, waren es in Gruppe B 22% mit Realschulabschluss und 22% mit allgemeiner Hochschulreife. Da in Gruppe B ein höherer Anteil der Kinder mehrsprachig aufwuchsen, lässt sich vermuten, dass in Gruppe B ein höherer Anteil der Eltern im Ausland aufgewachsen ist. Das Schulsystem mit Haupt-, Realschule und Gymnasium ist deutschlandspezifisch (Das bayerische Schulsystem 2020). Ein Großteil der Eltern stammte nicht aus Deutschland, was den Unterschied in der Verteilung mit relativ niedrigem Realschulanteil erklären würde.

Zusammen betrachtet bestätigen unsere Ergebnisse die bereits bekannten Umweltfaktoren, die als Risiko für die Entstehung einer SES bekannt sind.

6 Zusammenfassung

Uns standen die Stammbaum- und Phänotypdaten einer Kohorte von 246 Kindern mit der Diagnose einer Sprachentwicklungsstörung zur Verfügung. Wir haben die Kohorte in zwei Gruppen unterteilt und insgesamt drei Mal in einem Zeitraum von zwei Jahren untersucht. In der ersten Gruppe (Gruppe A) wurden 120 Kinder eingeschlossen, die eine familiäre Vorbelastung von den Eltern für Sprachentwicklungsstörungen hatten. In der zweiten Gruppe (Gruppe B) waren 126 Kinder, deren Eltern keine Auffälligkeiten in der Sprachentwicklung hatten. In den beiden Gruppen hatten die Kinder überproportional viele weitere Verwandte mit Sprachentwicklungsstörungen. In Gruppe A hatten 36% der Kinder neben den Eltern weitere Verwandte mit einer Sprachentwicklungsstörung und in Gruppe B waren es 64%.

Wir haben die zwei Gruppen in Bezug auf Art, Schwere und Verlauf der Sprachstörung verglichen und keine signifikanten Unterschiede festgestellt. Eine elterliche Sprachentwicklungsstörung stellt daher keinen Risikofaktor für eine stärker ausgeprägte therapieresistente Sprachstörung dar.

Durch unsere Studie konnten wir folgende Schlussfolgerungen der Ergebnisse ziehen:

- 1) Eine Sprachentwicklungsstörung bei den Eltern ist kein Prädiktor für einen schweren Verlauf der Sprachentwicklungsstörung der Kinder.
Beide von uns untersuchte Gruppen zeigten während der drei Untersuchungen einen identischen Verlauf der Sprachstörung. Somit scheint die elterliche Sprachstörung für die Schwere und für den Verlauf der Sprachstörung keine Rolle zu spielen.
- 2) Es gibt keine Unterschiede der Sprachentwicklungsstörung (expressive oder rezeptive) bei Kindern, die eine familiäre Vorbelastung durch ihre Eltern haben und jenen, deren Eltern keine Sprachstörung besitzen. Es waren keine Unterschiede zwischen den Gruppen in Bezug auf Phonologie und Wortschatz erkennbar. Aufgrund des jungen Alters der Probanden konnten wir die Grammatik nicht beurteilen und somit keinen Vergleich zwischen den zwei Gruppen machen.

- 3) SES-Kinder mit elterlicher familiärer Vorbelastung weisen die gleichen Umweltfaktoren auf wie Kinder ohne diese Vorbelastung. In unserer Studie konnten wir die bereits in der Literatur oft beschriebenen Prädispositionsfaktoren für Sprachentwicklungsstörungen bestätigen: männliches Geschlecht, niedriger Bildungsstatus der Bezugsperson, familiäre Vorbelastung. Diese Faktoren waren in den beiden Gruppen vertreten und zeigten sich unabhängig von der elterlichen SES.

Sprachentwicklung und Sprachentwicklungsstörungen sind ein sehr spannender Bereich der Wissenschaft. Trotz intensiver Forschung in den letzten 30 Jahren bleiben weiterhin viele ungeklärte Fragen zur Ätiologie, Klassifizierung und dem Verlauf der Sprachstörungen offen. Dabei erscheinen vor allem im Bereich der Genetik weitere Studien von Nöten, die die unterschiedlichen Kandidatengene für SES in Bezug auf deren klinische Ausprägung untersuchen. Auch in unserer Kohorte sind weitere Auswertungen und genetische Analysen möglich und notwendig um diese Fragen weiter zu klären.

7 Danksagung

An dieser Stelle möchte ich mich bei allen beteiligten Personen bedanken, die mich bei der Durchführung und Anfertigung meiner Doktorarbeit unterstützt und begleitet haben.

Besonders danken möchte ich meinem Doktorvater, Herr Prof. Dr. Thomas Meitinger und meiner Dissertationsbetreuerin Frau PD Dr. Maja Hempel für die ausgezeichnete Betreuung, für die exzellente Beratung, für die Geduld und für die enorme Unterstützung bei der Umsetzung der gesamten Arbeit.

Außerdem möchte ich mich bei Frau Dr. Ildiko Triltsch-Ciurea für die Unterstützung bei der Rekrutierung des Patientenkollektiv und bei der Durchführung der logopädischen Diagnostik bedanken.

Ich bedanke mich bei dem gesamten Patientenkollektiv und deren Familien für die Teilnahme an der Studie.

Meinem Ehemann Martin Hinz danke ich für die Ermutigung und für die Geduld, dafür, dass er immer an meiner Seite ist und mich in jeder Hinsicht unterstützt. Ich danke ihm für das ausgezeichnete Zeitmanagement und für die Kinderbetreuung, die es mir ermöglicht haben mich dieser Dissertation zu widmen.

Nicht zuletzt danke ich meinen Eltern, die mich während meines gesamten Studiums begleitet und unterstützt haben!

Diese Arbeit widme ich meiner Mutter Antoniya Stefanova, meinem Ehemann Martin Hinz und unseren Kindern Mark und Alisa Sofia Hinz.

Literaturverzeichnis

A genomewide scan identifies two novel loci involved in specific language impairment (2002). In: *American Journal of Human Genetics* 70 (2), S. 384–398.

Addis, L.; Virdee, J. K.; Vidler, L. R.; Collier, D. A.; Pal, D. K.; Ursu, D. (2017): Epilepsy-associated GRIN2A mutations reduce NMDA receptor trafficking and agonist potency – molecular profiling and functional rescue. In: *Scientific Reports* 7. DOI: 10.1038/s41598-017-00115-w.

Andres, Erin M.; Hafeez, Huma; Yousaf, Adnan; Riazuddin, Sheikh; Rice, Mabel L.; Basra, Muhammad Asim Raza; Raza, Muhammad Hashim (2019): A genome-wide analysis in consanguineous families reveals new chromosomal loci in specific language impairment (SLI). In: *European journal of human genetics : EJHG* 27 (8), S. 1274–1285. DOI: 10.1038/s41431-019-0398-1.

Antos, Gerd; Krings, Hans P. (1989): Textproduktion. Ein interdisziplinärer Forschungsüberblick. Tübingen: M. Niemeyer (Konzepte der Sprach- und Literaturwissenschaft, 48). Online verfügbar unter <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&scope=site&db=nlebk&db=nlabk&AN=674088>.

Becker, Jessica; Czamara, Darina; Scerri, Tom S.; Ramus, Franck; Csépe, Valéria; Talcott, Joel B.; Stein, John; Morris, Andrew; Ludwig, Kerstin U.; Hoffmann, Per; Honbolygó, Ferenc; Tóth, Dénes; Fauchereau, Fabien; Bogliotti, Caroline; Iannuzzi, Stéphanie; Chaix, Yves; Valdois, Sylviane; Billard, Catherine; George, Florence; Soares-Boucaud, Isabelle; Gérard, Christophe-Loïc; van der Mark, Sanne; Schulz, Enrico; Vaessen, Anniek; Maurer, Urs; Lohvansuu, Kaisa; Lyytinen, Heikki; Zucchelli, Marco; Brandeis, Daniel; Blomert, Leo; Leppänen, Paavo H. T.; Bruder, Jennifer; Monaco, Anthony P.; Müller-Myhsok, Bertram; Kere, Juha; Landerl, Karin; Nöthen, Markus M.; Schulte-Körne, Gerd; Paracchini, Silvia; Peyrard-Janvid, Myriam; Schumacher, Johannes (2013): Genetic analysis of dyslexia candidate genes in the European cross-linguistic NeuroDys cohort. In: *European journal of human genetics : EJHG* 22 (5), S. 675–680. DOI: 10.1038/ejhg.2013.199.

Bildung, Bundeszentrale für politische (2012): Bildungsstand der Bevölkerung | bpb. Bundeszentrale für politische Bildung. Online verfügbar unter <https://www.bpb.de/nachschlagen/zahlen-und-fakten/soziale-situation-in->

deutschland/61656/bildungsstand, zuletzt aktualisiert am 25.01.2014, zuletzt geprüft am 30.08.2020.

Bishop, D. V.; North, T.; Donlan, C. (1995): Genetic basis of specific language impairment: evidence from a twin study. In: *Developmental medicine and child neurology* 37 (1), S. 56–71. DOI: 10.1111/j.1469-8749.1995.tb11932.x.

Bishop, D. V. M.; Hayiou-Thomas, M. E. (2008): Heritability of specific language impairment depends on diagnostic criteria. In: *Genes, brain, and behavior* 7 (3), S. 365–372. DOI: 10.1111/j.1601-183X.2007.00360.x.

Buschmann, A.; Neubauer, M. (2012): Prädiktoren für den Entwicklungsverlauf spät sprechender Kinder. In: *Sprache Stimme Gehör* 36 (03), S. 135–141. DOI: 10.1055/s-0032-1316320.

Buschmann, Anke; Ziegler, Christina (2020): Prognose der sprachlichen Entwicklung von Late Talkers bis zum Alter von 3 Jahren. In: *Sprache Stimme Gehör* 44 (02), e1-e7. DOI: 10.1055/a-0867-7927.

Chen, Xiaowei Sylvia; Reader, Rose H.; Hoischen, Alexander; Veltman, Joris A.; Simpson, Nuala H.; Francks, Clyde; Newbury, Dianne F.; Fisher, Simon E. (2017): Next-generation DNA sequencing identifies novel gene variants and pathways involved in specific language impairment. In: *Scientific Reports* 7. DOI: 10.1038/srep46105.

Cocciadiferro, Dario; Augello, Bartolomeo; Nittis, Pasquelena de; Zhang, Jiyuan; Mandriani, Barbara; Malerba, Natascia; Squeo, Gabriella M.; Romano, Alessandro; Piccinni, Barbara; Verri, Tiziano; Micale, Lucia; Pasqualucci, Laura; Merla, Giuseppe (2018): Dissecting KMT2D missense mutations in Kabuki syndrome patients. In: *Human molecular genetics* 27 (21), S. 3651–3668. DOI: 10.1093/hmg/ddy241.

Das bayerische Schulsystem (2020). Online verfügbar unter <https://www.km.bayern.de/eltern/schularten.html>, zuletzt aktualisiert am 30.08.2020, zuletzt geprüft am 30.08.2020.

Dennis, Megan Y.; Paracchini, Silvia; Scerri, Thomas S.; Prokunina-Olsson, Ludmila; Knight, Julian C.; Wade-Martins, Richard; Coggill, Penny; Beck, Stephan; Green, Eric D.; Monaco, Anthony P. (2009): A Common Variant Associated with Dyslexia Reduces Expression of the KIAA0319 Gene. In: *PLoS Genetics* 5 (3). DOI: 10.1371/journal.pgen.1000436.

Dilling, Horst; Freyberger, Harald J. (2019): Taschenführer zur ICD–10–Klassifikation psychischer Störungen. Mit Glossar und diagnostischen Kriterien sowie Referenztabellen ICD-10 vs. ICD-9 vs. DSM-IV-TR : nach dem englischsprachigen Pocket Guide von J. E. Cooper. 9., aktualisierte Auflage unter Berücksichtigung der Änderungen gemäß ICD–10 GM (German Modification).

Dorothee Schnitzler, Carola (2008): Phonologische Bewusstheit und Schriftspracherwerb. 1. Auflage. s.l.: THIEME. Online verfügbar unter <http://ebooks.thieme.de/9783131382214/1>.

Doust, Catherine; Gordon, Scott D.; Garden, Natalie; Fisher, Simon E.; Martin, Nicholas G.; Bates, Timothy C.; Luciano, Michelle (2020): The Association of Dyslexia and Developmental Speech and Language Disorder Candidate Genes with Reading and Language Abilities in Adults. In: *Twin research and human genetics : the official journal of the International Society for Twin Studies* 23 (1), S. 23–32. DOI: 10.1017/thg.2020.7.

Grimm, Angela; Schulz, Petra (2014): Specific Language Impairment and Early Second Language Acquisition: The Risk of Over- and Underdiagnosis. In: *Child Ind Res* 7 (4), S. 821–841. DOI: 10.1007/s12187-013-9230-6.

Grimm, Hannelore (2000): SETK-2, Sprachentwicklungstest für zweijährige Kinder. Diagnose rezeptiver und produktiver Sprachverarbeitungsfähigkeiten ; Manual.

Grimm, Hannelore (2010): SETK 3-5: Sprachentwicklungstest für drei- bis fünfjährige Kinder. Diagnose von Sprachverarbeitungsfähigkeiten und auditiven Gedächtnisleistungen. 2. überarb. Aufl. Göttingen u.a.: Hogrefe.

Grimm, Hannelore (2012): Störungen der Sprachentwicklung. Grundlagen, Ursachen, Diagnose, Intervention, Prävention. 3., überarbeitete Auflage. Göttingen, Bern, Wien: Hogrefe.

Grohnfeldt, Manfred (1988): Störungen der Sprachentwicklung. 4. Aufl. Berlin: Marhold.

Hannula-Jouppi, Katariina; Kaminen-Ahola, Nina; Taipale, Mikko; Eklund, Ranja; Nopola-Hemmi, Jaana; Kääriäinen, Helena; Kere, Juha (2005): The Axon Guidance Receptor Gene ROBO1 Is a Candidate Gene for Developmental Dyslexia. In: *PLoS Genetics* 1 (4). DOI: 10.1371/journal.pgen.0010050.

Kiese-Himmel, Christiane (2005): AWST-R. - Revision - : Manual. Göttingen: Beltz Test Hogrefe Verlagsgruppe. Online verfügbar unter http://deposit.dnb.de/cgi-bin/dokserv?id=2644743&prov=M&dok_var=1&dok_ext=htm.

Kornilov, Sergey A.; Rakhlin, Natalia; Kuposov, Roman; Lee, Maria; Yrigollen, Carolyn; Caglayan, Ahmet Okay; Magnuson, James S.; Mane, Shrikant; Chang, Joseph T.; Grigorenko, Elena L. (2016): Genome-Wide Association and Exome Sequencing Study of Language Disorder in an Isolated Population. In: *Pediatrics* 137 (4). DOI: 10.1542/peds.2015-2469.

Lai, C. S.; Fisher, S. E.; Hurst, J. A.; Vargha-Khadem, F.; Monaco, A. P. (2001): A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. In: *Nature* 413 (6855), S. 519–523. DOI: 10.1038/35097076.

Langen-Müller, Ulrike de (2017): Diagnostik von (umschriebenen) Sprachentwicklungsstörungen. Eine interdisziplinäre S2k-Leitlinie der Arbeitsgemeinschaft wissenschaftlicher medizinischer Fachgesellschaften (AWMF). In: *Frühförderung interdisziplinär : Zeitschrift für Frühe Hilfen und frühe Förderung benachteiligter, entwicklungsauffälliger und behinderter Kinder : Organ d. Vereinigung für Interdisziplinäre Frühförderung e.V* 36 (3), S. 157–163.

Levelt, Willem J. M. (1998): Speaking. From intention to articulation. 5. print. Cambridge, Mass.: MIT Press (ACL-MIT Press series in natural-language processing).

Lewis, Barbara A.; Shriberg, Lawrence D.; Freebairn, Lisa A.; Hansen, Amy J.; Stein, Catherine M.; Taylor, H. Gerry; Iyengar, Sudha K. (2006): The genetic bases of speech sound disorders: evidence from spoken and written language. In: *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR* 49 (6), S. 1294–1312. DOI: 10.1044/1092-4388(2006/093).

Lim, Cadmon King-Poo; Wong, Amabel May-Bo; Ho, Connie Suk-Han; Waye, Mary Mui-Yee (2014): A common haplotype of KIAA0319 contributes to the phonological awareness skill in Chinese children. In: *Behavioral and brain functions : BBF* 10, S. 23. DOI: 10.1186/1744-9081-10-23.

MacDermot, Kay D.; Bonora, Elena; Sykes, Nuala; Coupe, Anne-Marie; Lai, Cecilia S. L.; Vernes, Sonja C.; Vargha-Khadem, Faraneh; McKenzie, Fiona; Smith, Robert L.; Monaco, Anthony P.; Fisher, Simon E. (2005): Identification of FOXP2 truncation as a

novel cause of developmental speech and language deficits. In: *American Journal of Human Genetics* 76 (6), S. 1074–1080. DOI: 10.1086/430841.

Minchev, D. S.; Popov, N. T.; Naimov, S. I.; in Minkov; Vachev, T. I. (2019): Comparative Expression Analysis of Human Endogenous Retrovirus Elements in Peripheral Blood of Children with Specific Language Impairment. In: *Balkan Journal of Medical Genetics : BJMG* 22 (1), S. 49–56. DOI: 10.2478/bjmg-2019-0014.

Mozzi, Alessandra; Forni, Diego; Clerici, Mario; Pozzoli, Uberto; Mascheretti, Sara; Guerini, Franca R.; Riva, Stefania; Bresolin, Nereo; Cagliani, Rachele; Sironi, Manuela (2016): The evolutionary history of genes involved in spoken and written language: beyond FOXP2. In: *Scientific Reports* 6, S. 22157. DOI: 10.1038/srep22157.

Mutschelknaus, Florian (2020): Statistik Augsburg interaktiv. Online verfügbar unter <https://statistikinteraktiv.augsburg.de/Interaktiv/JSP/main.jsp?mode=Detailansicht&area=Stadt&id=A&detailView=true>, zuletzt aktualisiert am 30.08.2020, zuletzt geprüft am 30.08.2020.

Neils, J.; Aram, D. M. (1986): Family history of children with developmental language disorders. In: *Perceptual and motor skills* 63 (2 Pt 1), S. 655–658. DOI: 10.2466/pms.1986.63.2.655.

Newbury, D. F.; Bonora, E.; Lamb, J. A.; Fisher, S. E.; Lai, C. S. L.; Baird, G.; Jannoun, L.; Slonims, V.; Stott, C. M.; Merricks, M. J.; Bolton, P. F.; Bailey, A. J.; Monaco, A. P. (2002): FOXP2 is not a major susceptibility gene for autism or specific language impairment. In: *American Journal of Human Genetics* 70 (5), S. 1318–1327. DOI: 10.1086/339931.

Newbury, D. F.; Paracchini, S.; Scerri, T. S.; Winchester, L.; Addis, L.; Richardson, Alex J.; Walter, J.; Stein, J. F.; Talcott, J. B.; Monaco, A. P. (2011): Investigation of dyslexia and SLI risk variants in reading- and language-impaired subjects. In: *Behavior genetics* 41 (1), S. 90–104. DOI: 10.1007/s10519-010-9424-3.

Newbury, Dianne F.; Gibson, Jenny L.; Conti-Ramsden, Gina; Pickles, Andrew; Durkin, Kevin; Toseeb, Umar (2019): Using Polygenic Profiles to Predict Variation in Language and Psychosocial Outcomes in Early and Middle Childhood. In: *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR* 62 (9), S. 3381–3396. DOI: 10.1044/2019_JSLHR-L-19-0001.

Noterdaeme, Michele; Amorosa, Hedwig (1998): Verhaltensauffälligkeiten bei sprachentwicklungsgestörten Kindern. In: *Monatsschrift Kinderheilkunde* 146 (10), S. 931–937. DOI: 10.1007/s001120050345.

Pagnamenta, Alistair T.; Bacchelli, Elena; Jonge, Maretha V. de; Mirza, Ghazala; Scerri, Thomas S.; Minopoli, Fiorella; Chiocchetti, Andreas; Ludwig, Kerstin U.; Hoffmann, Per; Paracchini, Silvia; Lowy, Ernesto; Harold, Denise H.; Chapman, Jade A.; Klauck, Sabine M.; Poustka, Fritz; Houben, Renske H.; Staal, Wouter G.; Ophoff, Roel A.; O'Donovan, Michael C.; Williams, Julie; Nöthen, Markus M.; Schulte-Körne, Gerd; Deloukas, Panos; Ragoussis, Jiannis; Bailey, Anthony J.; Maestrini, Elena; Monaco, Anthony P. (2010): Characterization of a Family with Rare Deletions in CNTNAP5 and DOCK4 Suggests Novel Risk Loci for Autism and Dyslexia. In: *Biological Psychiatry* 68 (4), S. 320–328. DOI: 10.1016/j.biopsych.2010.02.002.

Paradis, Johanne; Crago, Martha; Genesee, Fred; Rice, Mabel (2003): French-English bilingual children with SLI: how do they compare with their monolingual peers? In: *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR* 46 (1), S. 113–127. DOI: 10.1044/1092-4388(2003/009).

Peñagarikano, Olga; Geschwind, Daniel H. (2012): What does CNTNAP2 reveal about Autism Spectrum Disorder? In: *Trends in molecular medicine* 18 (3), S. 156–163. DOI: 10.1016/j.molmed.2012.01.003.

Pennington, Bruce F.; Bishop, Dorothy V. M. (2009): Relations among speech, language, and reading disorders. In: *Annual review of psychology* 60, S. 283–306. DOI: 10.1146/annurev.psych.60.110707.163548.

Reader, Rose H.; Covill, Laura E.; Nudel, Ron; Newbury, Dianne F. (2014): Genome-Wide Studies of Specific Language Impairment. In: *Current Behavioral Neuroscience Reports* 1 (4), S. 242–250. DOI: 10.1007/s40473-014-0024-z.

Royer, Barbara; Soares, Dinesh C.; Barlow, Paul N.; Bontrop, Ronald E.; Roll, Patrice; Robaglia-Schlupp, Andrée; Blancher, Antoine; Levasseur, Anthony; Cau, Pierre; Pontarotti, Pierre; Szepetowski, Pierre (2007): Molecular evolution of the human SRPX2 gene that causes brain disorders of the Rolandic and Sylvian speech areas. In: *BMC genetics* 8, S. 72. DOI: 10.1186/1471-2156-8-72.

Schrey-Dern, Dietlinde; Stiller, Ulrike; Tockuss, Cordula (2006): Sprachentwicklungsstörungen. Logopädische Diagnostik und Therapieplanung ; 42

Tabellen. Stuttgart: THIEME (Forum Logopädie). Online verfügbar unter <http://www.socialnet.de/rezensionen/isbn.php?isbn=978-3-13-131191-7>.

Schroeder, Christoph (2011): Integration und Sprache | APuZ. Bundeszentrale für politische Bildung. Online verfügbar unter <https://www.bpb.de/apuz/30449/integration-und-sprache?p=all>, zuletzt aktualisiert am 16.05.2007, zuletzt geprüft am 30.08.2020.

Snowling, M.; Bishop, D. V.; Stothard, S. E. (2000): Is preschool language impairment a risk factor for dyslexia in adolescence? In: *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 41 (5), S. 587–600. DOI: 10.1111/1469-7610.00651.

Tallal, P.; Hirsch, L. S.; Realpe-Bonilla, T.; Miller, S.; Brzustowicz, L. M.; Bartlett, C.; Flax, J. F. (2001): Familial aggregation in specific language impairment. In: *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR* 44 (5), S. 1172–1182. DOI: 10.1044/1092-4388(2001/091).

Tellegen, Peter J.; Laros, Jacob A.; Petermann, Franz (2007): SON-R 2 1/2-7. Non-verbaler Intelligenztest ; Testmanual mit deutscher Normierung und Validierung. Göttingen: Hogrefe. Online verfügbar unter http://deposit.d-nb.de/cgi-bin/dokserv?id=2869276&prov=M&dok_var=1&dok_ext=htm.

Thevenon, Julien; Callier, Patrick; Andrieux, Joris; Delobel, Bruno; David, Albert; Sukno, Sylvie; Minot, Delphine; Mosca Anne, Laure; Marle, Nathalie; Sanlaville, Damien; Bonnet, Marlène; Masurel-Paulet, Alice; Levy, Fabienne; Gaunt, Lorraine; Farrell, Sandra; Le Caignec, Cédric; Toutain, Annick; Carmignac, Virginie; Mugneret, Francine; Clayton-Smith, Jill; Thauvin-Robinet, Christel; Faivre, Laurence (2012): 12p13.33 microdeletion including ELKS/ERC1, a new locus associated with childhood apraxia of speech. In: *European journal of human genetics : EJHG* 21 (1), S. 82–88. DOI: 10.1038/ejhg.2012.116.

Tomblin, J. B.; Records, N. L.; Buckwalter, P.; Zhang, X.; Smith, E.; O'Brien, M. (1997): Prevalence of specific language impairment in kindergarten children. In: *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR* 40 (6), S. 1245–1260. DOI: 10.1044/jslhr.4006.1245.

Vernes, Sonja C.; Newbury, Dianne F.; Abrahams, Brett S.; Winchester, Laura; Nicod, Jérôme; Groszer, Matthias; Alarcón, Maricela; Oliver, Peter L.; Davies, Kay E.; Geschwind, Daniel H.; Monaco, Anthony P.; Fisher, Simon E. (2008): A functional

genetic link between distinct developmental language disorders. In: *The New England journal of medicine* 359 (22), S. 2337–2345. DOI: 10.1056/NEJMoa0802828.

Viding, Essi; Spinath, Frank M.; Price, Thomas S.; Bishop, Dorothy V. M.; Dale, Philip S.; Plomin, Robert (2004): Genetic and environmental influence on language impairment in 4-year-old same-sex and opposite-sex twins. In: *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 45 (2), S. 315–325. DOI: 10.1111/j.1469-7610.2004.00223.x.

Villanueva, Pia; Newbury, Dianne F.; Jara, Lilian; Barbieri, Zulema de; Mirza, Ghazala; Palomino, Hernán M.; Fernández, María Angélica; Cazier, Jean-Baptiste; Monaco, Anthony P.; Palomino, Hernán (2011): Genome-wide analysis of genetic susceptibility to language impairment in an isolated Chilean population. In: *European journal of human genetics : EJHG* 19 (6), S. 687–695. DOI: 10.1038/ejhg.2010.251.

Villanueva, Pía; Nudel, Ron; Hoischen, Alexander; Fernández, María Angélica; Simpson, Nuala H.; Gilissen, Christian; Reader, Rose H.; Jara, Lillian; Echeverry, Maria Magdalena; Francks, Clyde; Baird, Gillian; Conti-Ramsden, Gina; O'Hare, Anne; Bolton, Patrick F.; Hennessy, Elizabeth R.; Palomino, Hernán; Carvajal-Carmona, Luis; Veltman, Joris A.; Cazier, Jean-Baptiste; Barbieri, Zulema de; Fisher, Simon E.; Newbury, Dianne F. (2015): Exome Sequencing in an Admixed Isolated Population Indicates NFXL1 Variants Confer a Risk for Specific Language Impairment. In: *PLoS Genetics* 11 (3). DOI: 10.1371/journal.pgen.1004925.

Weinrich, Martina; Zehner, Heidrun; Wohlleben, Ulrike (2008): *Phonetische und phonologische Störungen bei Kindern. Dyslalietherapie in Bewegung ; mit 9 Tabellen.* 3. Aufl. Heidelberg: Springer Medizin (Praxiswissen Logopädie).

Wirth, Günter; Ptok, Martin; Schönweiler, Rainer (2000): *Sprachstörungen, Sprechstörungen, kindliche Hörstörungen. Lehrbuch für Ärzte, Logopäden und Sprachheilpädagogen.* 5. Aufl. Köln: Dt. Ärzte-Verl.

Wiszniewski, Wojciech; Hunter, Jill V.; Hanchard, Neil A.; Willer, Jason R.; Shaw, Chad; Tian, Qi; Illner, Anna; Wang, Xueqing; Cheung, Sau W.; Patel, Ankita; Campbell, Ian M.; Gelowani, Violet; Hixson, Patricia; Ester, Audrey R.; Azamian, Mahshid S.; Potocki, Lorraine; Zapata, Gladys; Hernandez, Patricia P.; Ramocki, Melissa B.; Santos-Cortez, Regie L.P.; Wang, Gao; York, Michele K.; Justice, Monica J.; Chu, Zili D.; Bader, Patricia I.; Omo-Griffith, Lisa; Madduri, Nirupama S.; Scharer, Gunter;

Crawford, Heather P.; Yanatatsaneejit, Pattamawadee; Eifert, Anna; Kerr, Jeffery; Bacino, Carlos A.; Franklin, Adiaha I.A.; Goin-Kochel, Robin P.; Simpson, Gayle; Immken, Ladonna; Haque, Muhammad E.; Stosic, Marija; Williams, Misti D.; Morgan, Thomas M.; Pruthi, Sumit; Omary, Reed; Boyadjiev, Simeon A.; Win, Kay K.; Thida, Aye; Hurles, Matthew; Hibberd, Martin Lloyd; Khor, Chiea Chuen; Van Vinh Chau, Nguyen; Gallagher, Thomas E.; Mutirangura, Apiwat; Stankiewicz, Pawel; Beaudet, Arthur L.; Maletic-Savatic, Mirjana; Rosenfeld, Jill A.; Shaffer, Lisa G.; Davis, Erica E.; Belmont, John W.; Dunstan, Sarah; Simmons, Cameron P.; Bonnen, Penelope E.; Leal, Suzanne M.; Katsanis, Nicholas; Lupski, James R.; Lalani, Seema R. (2013): TM4SF20 Ancestral Deletion and Susceptibility to a Pediatric Disorder of Early Language Delay and Cerebral White Matter Hyperintensities. In: *American Journal of Human Genetics* 93 (2), S. 197–210. DOI: 10.1016/j.ajhg.2013.05.027.

Zschocke, Stephan; Hansen, Hans-Christian (2012): *Klinische Elektroenzephalographie*. 3., aktualisierte und erweiterte Auflage. Berlin, Heidelberg: Springer-Verlag Berlin Heidelberg.

8 Anhang

8.1 Eidesstattliche Erklärung

8.2 Poster Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (gfh)



Klinikum rechts der Isar
Technische Universität München



Characterization of 175 children with specific language impairment in the context of genetic background

Nora Stefanova¹, Ildiko Triltsch-Ciurea², Thomas Meitinger^{1,3}, Maja Hempel^{1,3}

¹Institute of Human Genetics, Technische Universität München, Munich, Germany; ² Department of Pediatrics, Josefinum Augsburg, Augsburg, Germany; ³Institute of Human Genetics, Helmholtz Zentrum München, Neuherberg, Germany

Background

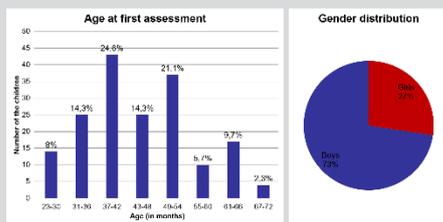
Specific language impairment (SLI) is defined as an unexplained failure to acquire language skills despite normal intelligence and adequate educational opportunity. Affected children have problems articulating speech sounds, expressing themselves verbally and comprehending the speech of others. Here we propose a simplified approach to diagnose SLI in children as young as three years. Furthermore we demonstrate the evidence for genetic background in a cohort of young children with SLI.

Methods

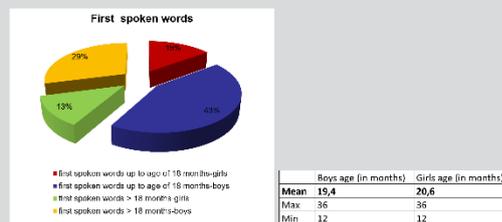
We have investigated 175 individuals with SLI who fulfill one of the following SLI criteria: delay in first spoken words, reduced vocabulary, low speech production, articulation deficits, and/or dysgrammatism and without intellectual disability or other comorbidity. All children were assessed for speech production (AWSTR) and language comprehension (SETK) as well as for non-verbal IQ. A detailed personal and family history of each individual was recorded.

Results

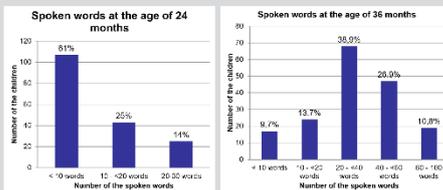
The first assessment of children with SLI took place at the mean of 45 months. More than one third of individuals were boys (73%).



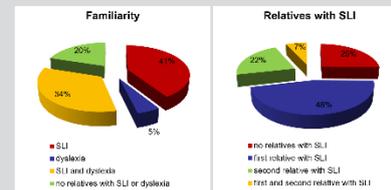
About 79% of children had a delay in first spoken words, 42% did speak any word at the age of 18 months. This delay in speech abilities has occurred gender independently.



Vocabulary was reduced in all children: 61% had a vocabulary of <10 words at the age of 24 months and 89% a vocabulary of <60 words at the age of 36 months.



Overall 41% of the children had a relative with SLI, 34% with SLI and dyslexia and 5% with dyslexia. A first relative has suffered from language disorder in 46%, a second relative in 22% and a first and second relative in 7%.



Conclusion

We demonstrate that diagnosis of SLI is possible and reasonable in young children. These children are well recognizable by a characteristic pattern of their language impairment. Family history and the uniform impairment of language in the face of different environmental conditions indicated the importance of genetic factors in SLI which can now be identified potentially by genome sequencing approaches.

correspondence to: maja.hempel@mri.tum.de

8.3 Fragebogen zu Studienbeginn

Study: ESBS (Version: 1) Visit: Visit1[1] Form: Stammdaten[1] FormLabel: Page: 1
[Site: Itg SubjectId: 181 SubjectLabel:] Printed 2010.09.24 10:51:50

1. Personenbezogene Daten

1.1. Indexpatient

Name

Vorname

Adresse

Geb.datum

Geschlecht weiblich
 maennlich

PatID Familiennr.

DNA-Nr. 1 DNA-Nr. 2 DNA-Nr. 3

Datum der Erstuntersuchung Datum der Probenabnahme

an der Studie teilnehmende Familienangehörige

1.2. Mutter

Name

Vorname

Geb.datum

1.3. Vater

Name

Vorname

Geb.datum

1.4. Bruder/Schwester

Name

Vorname

Geb.datum

1.5. Bruder/Schwester

Name

Vorname

Geb.datum

Probenherkunft

anderes Zentrum

Bemerkungen

2. Familienanamnese

2.1. Stammbaum

Attach file...

2.2. Sprachrelevante Familienanamnese

Zwilling nein

ja

Sprachentw.stoerungen
bei Verwandten nein

ja

wenn ja, bei wem

Familienmitglieder mit
Lese-/Rechtschr.schwaeche nein

ja

wenn ja, bei wem

Verwante mit Autismus nein

ja

wenn ja, bei wem

Familienangehoerige mit
geistiger Behinderung nein

ja

wenn ja, bei wem

3. Sprachrelevante Rahmenbedingungen

- Deutsch als einzige Sprache nein
 ja
- als 1. Sprache (Muttersprache) nein
 ja
- als 2. Sprache nein
 ja

- Bezugsperson Mutter
 Vater wenn andere Bezugsperson, wer
 andere

Schulabschluss
Mutter/Bezugsperson

- Depression der Mutter/Bezugsperson nein
 ja
- Hoerstoerung der Mutter/Bezugsperson nein
 ja

4. Anamnese des Indexpatienten

4.1. Schwangerschafts- und Geburtsanamnese

Schwangerschafts-
verlauf auffaellig nein

ja

mit

Geburt in SSW spontan

VE

Sectio

Geburtsmasse: Geburtsgewicht (g) KL (cm) KU (cm)

peripartale Asphyxie nein

ja

4.2. Motorische Entwicklung des Indexpatienten

auffaellig nein

ja

mit

Freies Laufen mit Monaten

4.3 Anamnese zur sprachlichen Entwicklung in der ersten Sprache (Muttersprache)

erste Worte mit Monaten

erste 2-Wortsatze mit Monaten

erste 3-Wortsatze mit Monaten

Wortschatz im Alter von 2 Jahren Woerter

Wortschatz im Alter von 3 Jahren Woerter

non-verbale Kommunikation nein

(Gestik, Pantomime)

ja

dysgrammatisches Sprechen nein

ja

5. Medizinische/Psychologische Untersuchungen des Indexpatienten

- 5.1. EEG unauffaellig
 auffaellig
 nicht untersucht

Bemerkungen

- 5.2. CBCL unauffaellig
 auffaellig
 nicht untersucht

Bemerkungen

Andere
Komorbiditaet

5.3. Intelligenztestung des Patienten

SON-R im Alter von Monaten

IQ HS
DS

6. Medizinisch/Logopaedische Diagnostik

6.1. Einschlusskriterien erfuehlt?

im Alter von Monaten

AWST PR (<16)

SETK Verstehen von Saetzen PR (>16)

6.2. Art der Sprachstoerung

im Alter von Monaten

expressive Sprachstoerung nein

ja

expressiv-rezeptive Sprachstoerung nein

ja

6.3. Phaenotyp (differenzierte Charakterisierung der Sprachstoerung)

im Alter von Monaten

AWST-R

PR

SETK / Verstehen von Saetzen

PR

SETK / Sprachproduktion

PR

Phonetik

isolierte nein

Dyslalie ja

partielle nein

Dyslalie ja

multiple/universelle nein

Dyslalie ja

phonologische Stoerung nein

ja

Bemerkungen

Grammatik

Syntax:

Zweiwortsaetze keine

selten

haeufig

Dreiwortsaetze keine

selten

haeufig

Mehrwortsätze

- keine
- selten
- haefufig

**Nebensatz-
konstruktion**

- keine
- selten
- haefufig

**inkorrekte Wort-
stellung im Satz**

- keine
- selten
- haefufig

Morphologische Fehler:

**Deklinationsfehler
(Flexionsfehler v. Substantiven)**

- nein
- ja

**Konjugationsfehler
(Flexionsfehler v. Verben)**

- nein
- ja

inkorrekte Verbstellung im Satz

- nein
- ja

Pluralfehler

- nein
- ja

Einsatz von Artikeln

- nein
 - ja
- falls ja: falsch
 richtig

Bemerkungen

im Alter von Monaten

AWST-R

PR

SETK / Verstehen von Sätzen

PR

SETK / Sprachproduktion

PR

Phonetik

isolierte Dyslalie nein
 ja

partielle Dyslalie nein
 ja

multiple/universelle Dyslalie nein
 ja

phonologische Stoerung nein
 ja

Bemerkungen

Grammatik

Syntax:

Zweiwortsätze keine
 selten
 haefufig

Mehrwortsätze keine
 selten
 haefufig

Inkorrekte Wortstellung im Satz keine
 selten
 haefufig

Dreiwortsätze keine
 selten
 haefufig

Nebensatzkonstruktion keine
 selten
 haefufig

Morphologische Fehler:

Deklinationsfehler (Flexionsfehler v. Substantiven) nein
 ja

Konjugationsfehler (Flexionsfehler v. Verben) nein
 ja

inkorrekte Verbstellung im Satz nein
 ja

Pluralfehler nein
 ja

Einsatz von Artikeln nein
 ja falls ja: falsch
 richtig

Bemerkungen

expressive Sprachstoerung nein
 ja

expressiv-rezeptive Sprachstoerg. nein
 ja

7. Bemerkungen

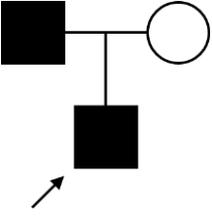
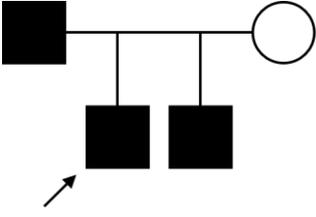
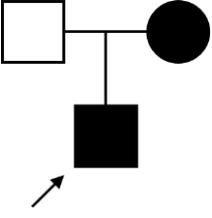
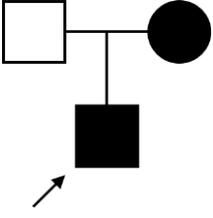
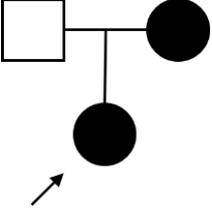
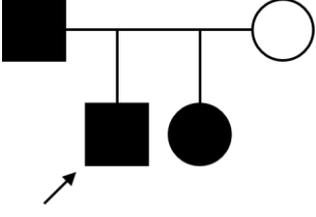
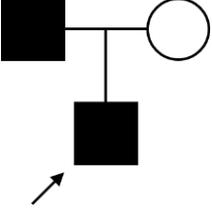
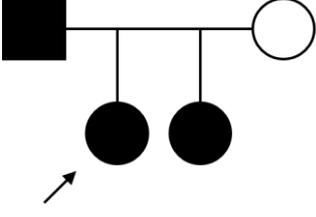
8. Behandlung

Therapieform

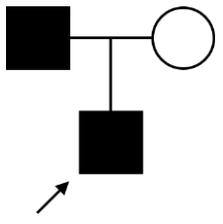
Beginn am

8.4 Stammbäume der Patienten

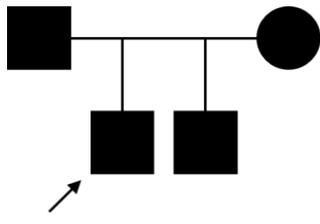
8.4.1 Gruppe A

<p>ID 1</p> 	<p>ID 16</p> 
<p>ID 7</p> 	<p>ID 17</p> 
<p>ID 11</p> 	<p>ID 19</p> 
<p>ID 13</p> 	<p>ID 20</p> 

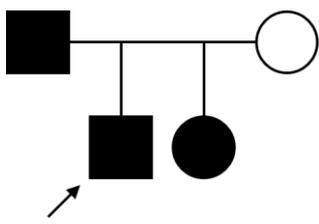
ID 26



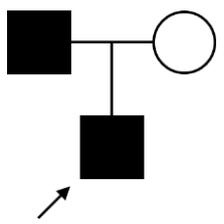
ID 40



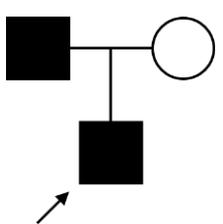
ID 27



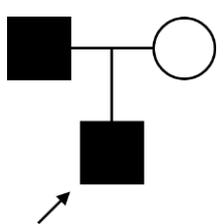
ID 50



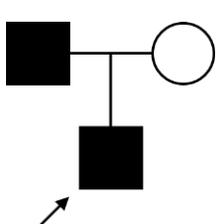
ID 33



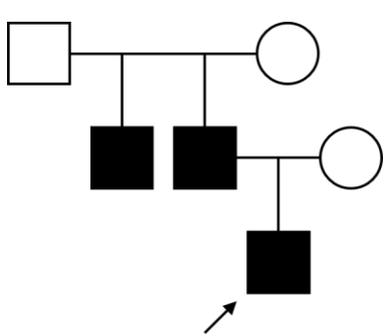
ID 51



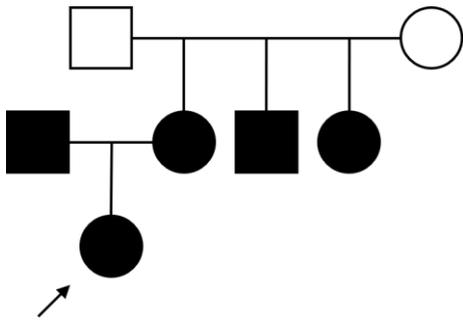
ID 38



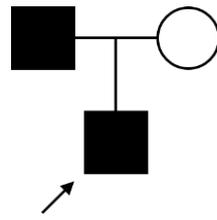
ID 56



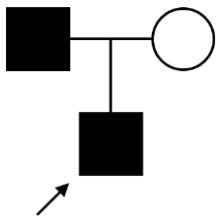
ID 62



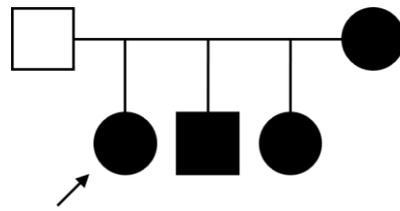
ID 78



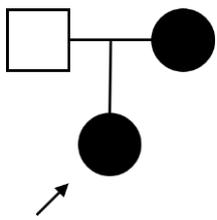
ID 70



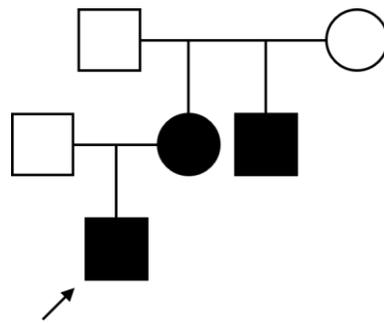
ID 79



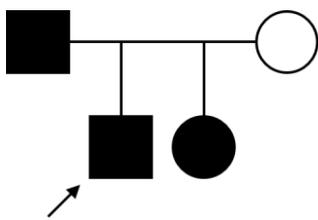
ID 75



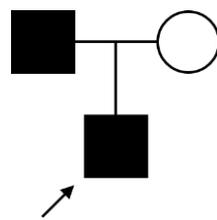
ID 84



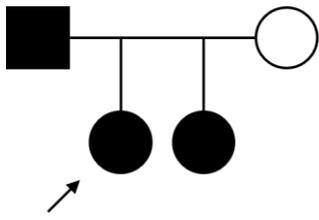
ID 77



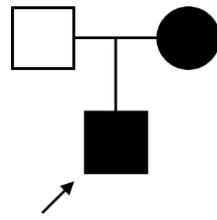
ID 87



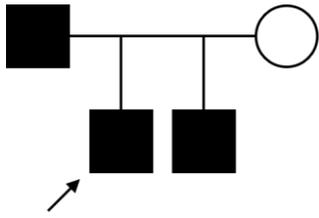
ID 89



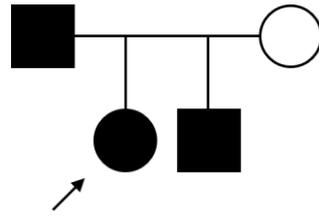
ID 99



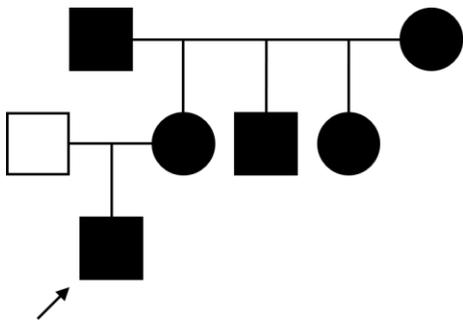
ID 90



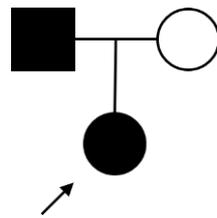
ID 100



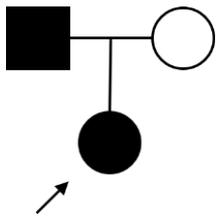
ID 91



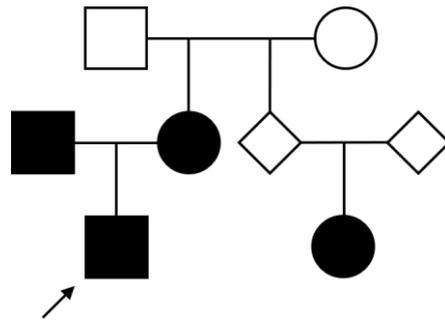
ID 105



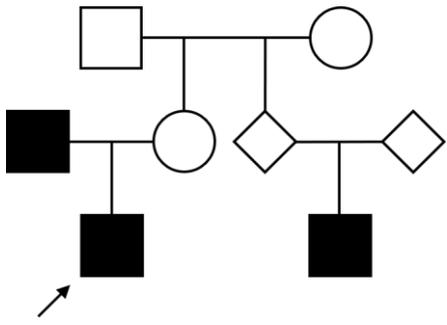
ID 98



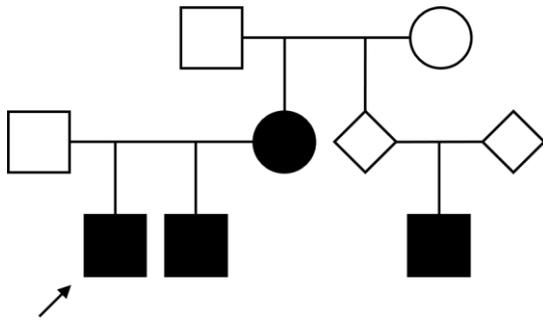
ID 106



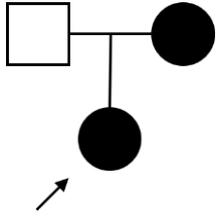
ID 109



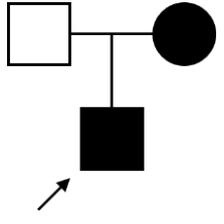
ID 117



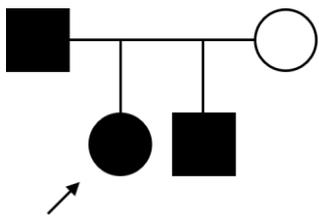
ID 111



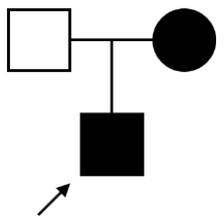
ID 119



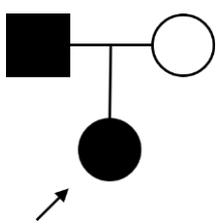
ID 112



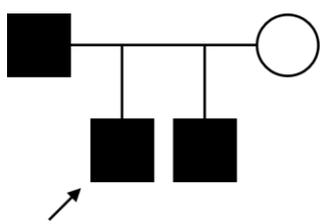
ID 123



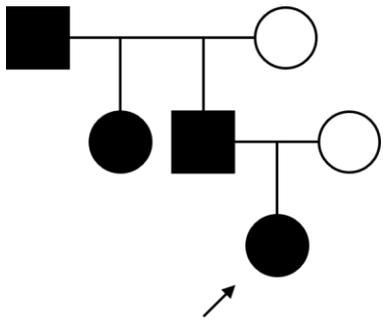
ID 116



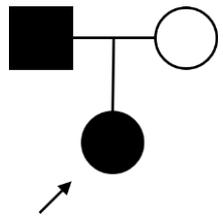
ID 126



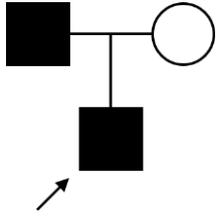
ID 128



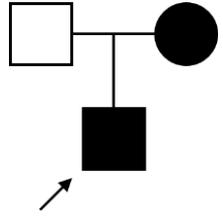
ID 136



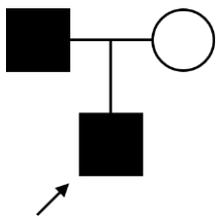
ID 130



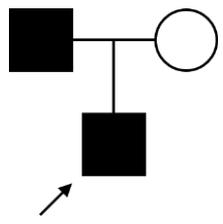
ID 137



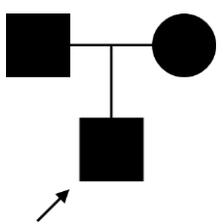
ID 131



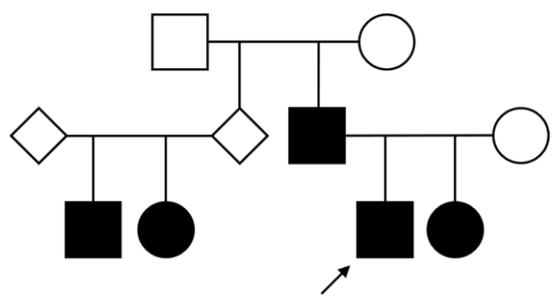
ID 139



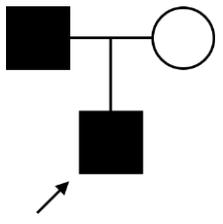
ID 134



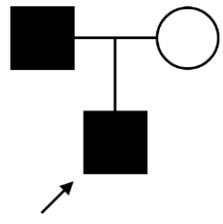
ID 140



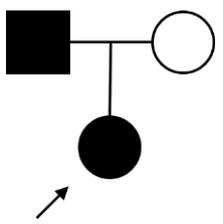
ID 142



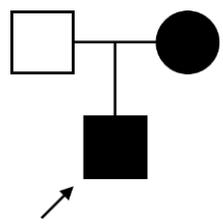
ID 153



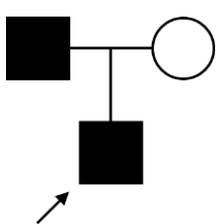
ID 146



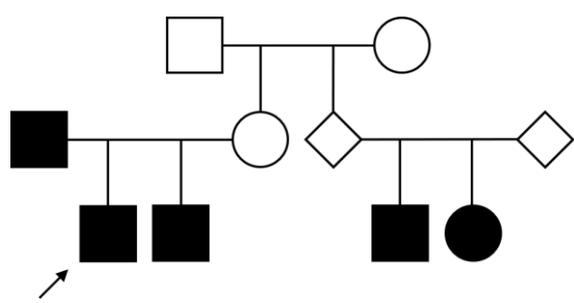
ID 154



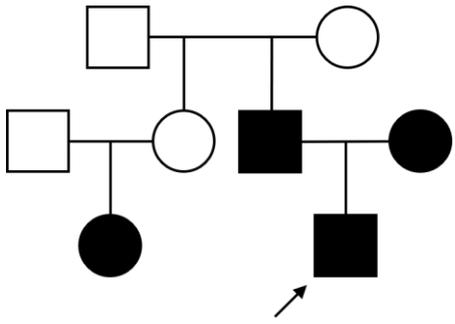
ID 149



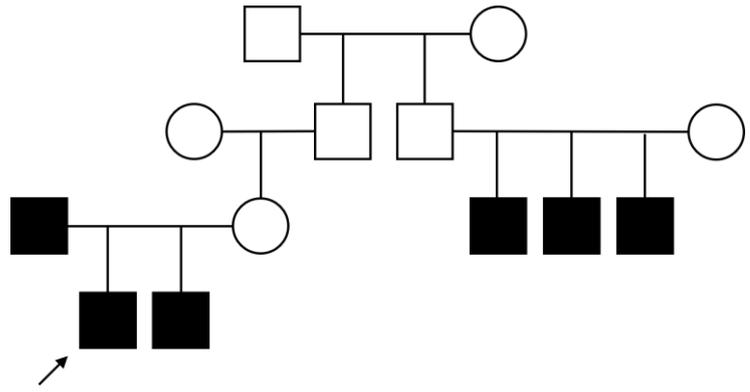
ID 158



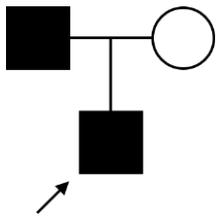
ID 152



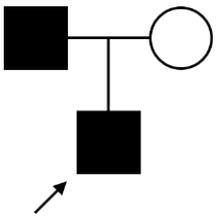
ID 160



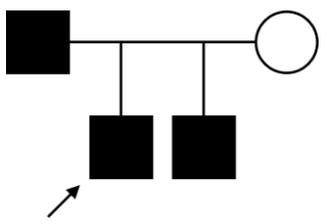
ID 162



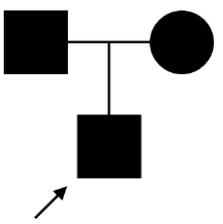
ID 169



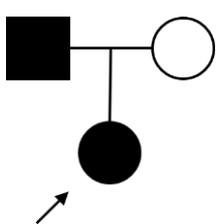
ID 164



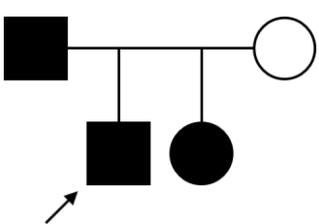
ID 170



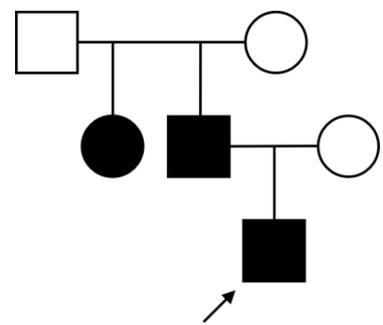
ID 165



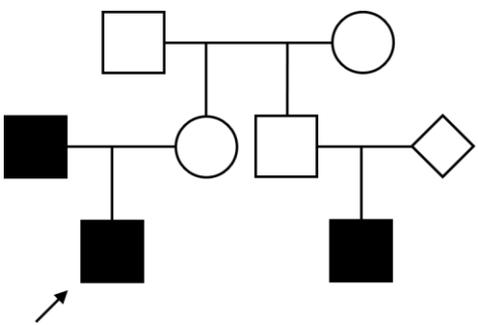
ID 172



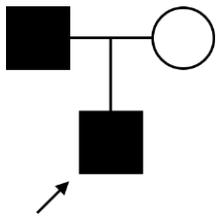
ID 167



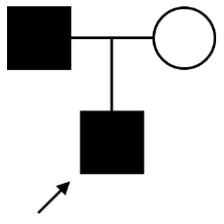
ID 173



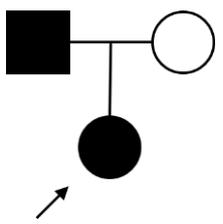
ID 174



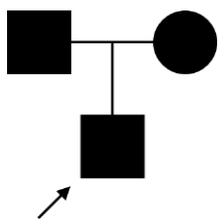
ID 180



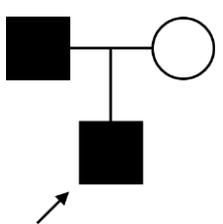
ID 176



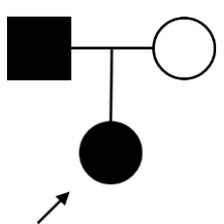
ID 182



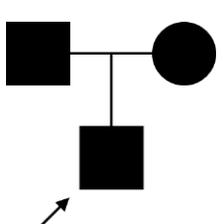
ID 177



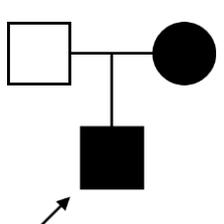
ID 183



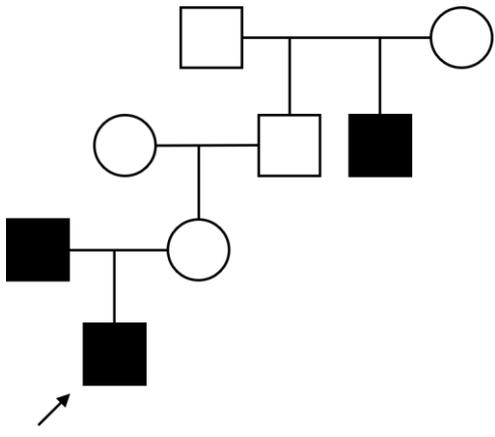
ID 178



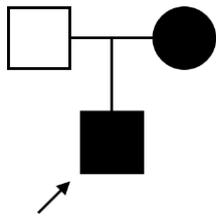
ID 191



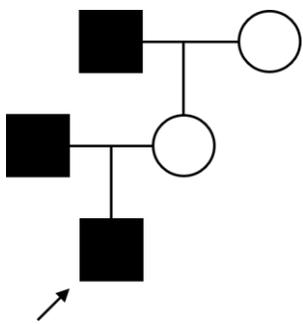
ID 192



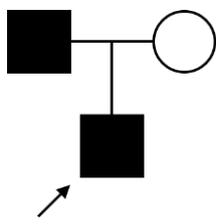
ID 197



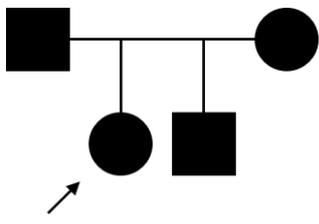
ID 194



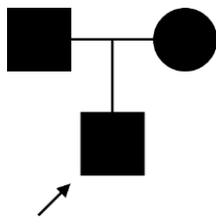
ID 198



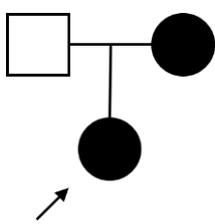
ID 195



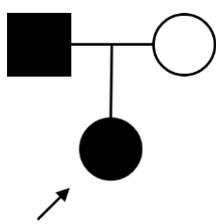
ID 199



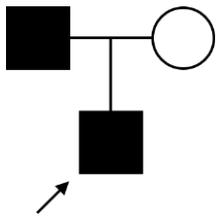
ID 196



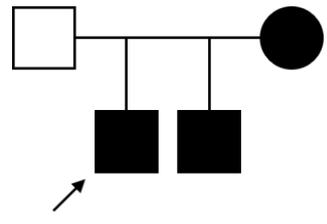
ID 208



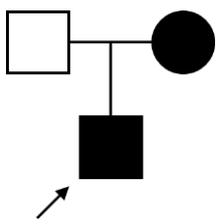
ID 210



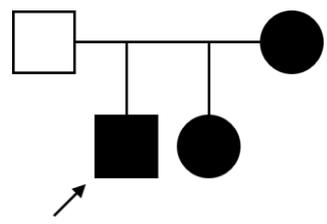
ID 217



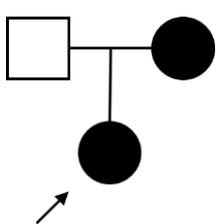
ID 212



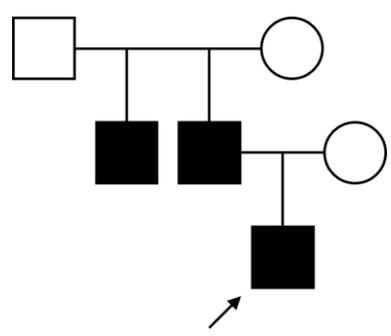
ID 220



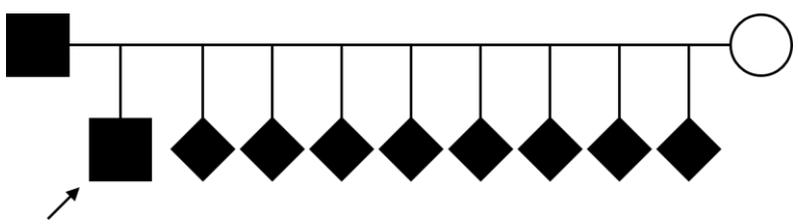
ID 214



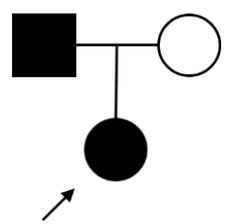
ID 222



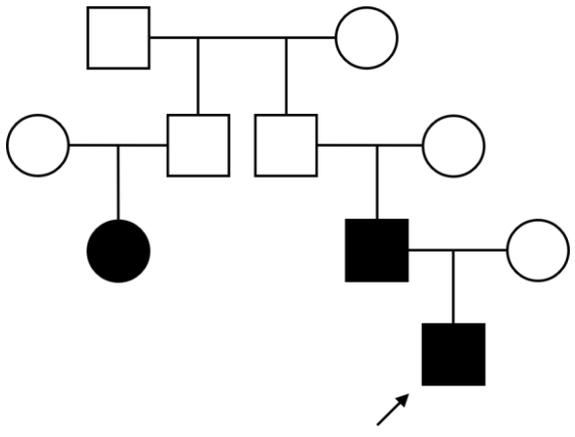
ID 215



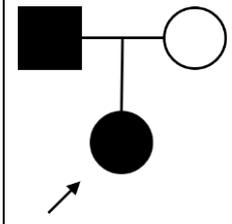
ID 230



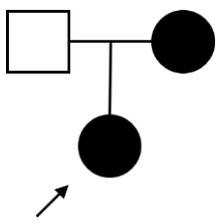
ID 232



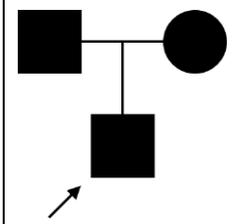
ID 239



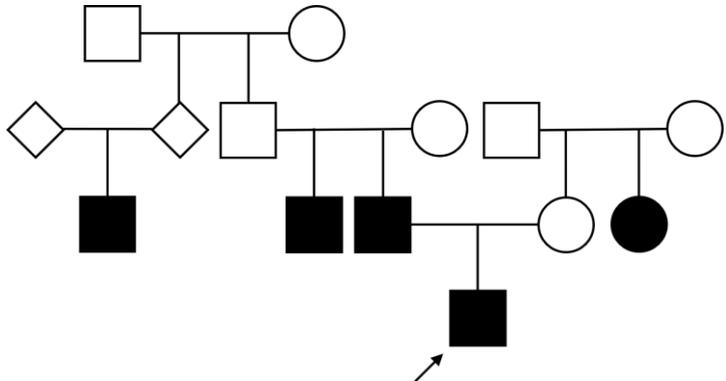
ID 234



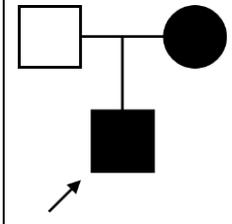
ID 243



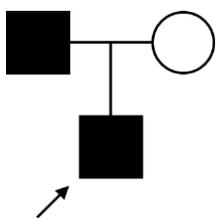
ID 235



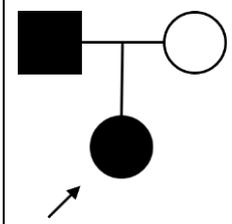
ID 244



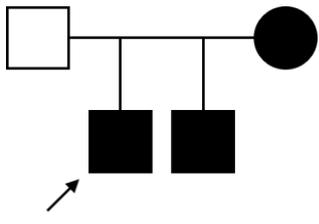
ID 238



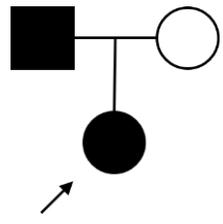
ID 246



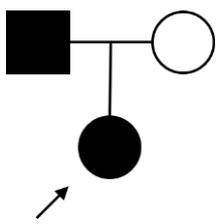
ID 253



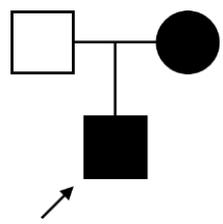
ID 259



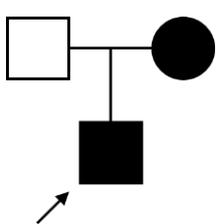
ID 254



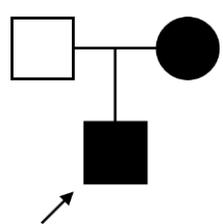
ID 265



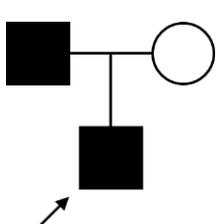
ID 255



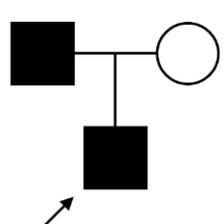
ID 266



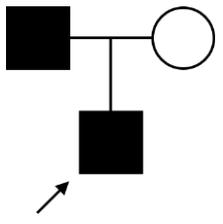
ID 258



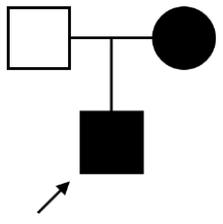
ID 268



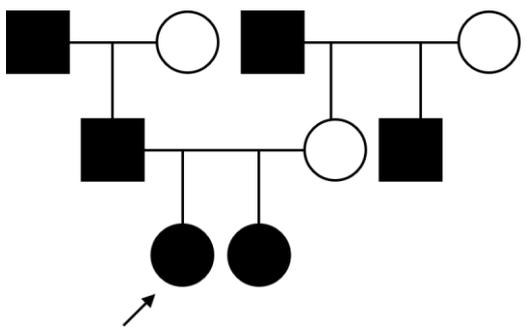
ID 269



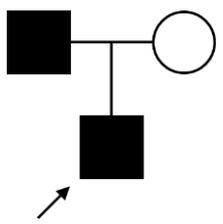
ID 280



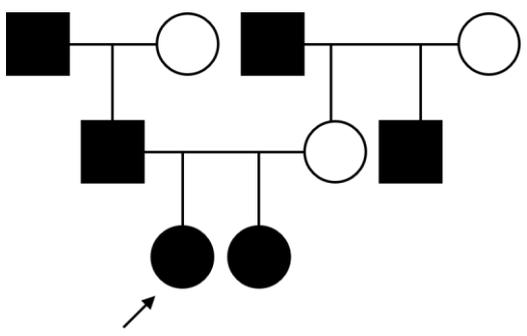
ID 272



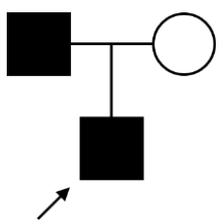
ID 282



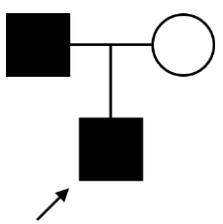
ID 273



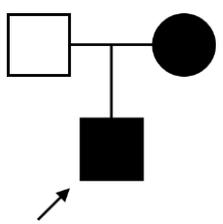
ID 283



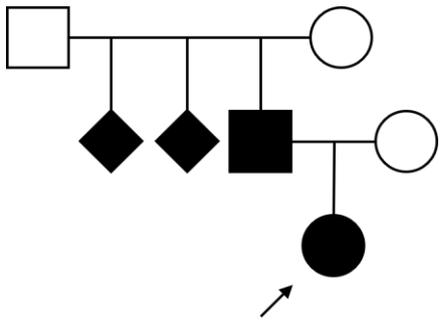
ID 278



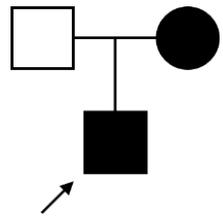
ID 287



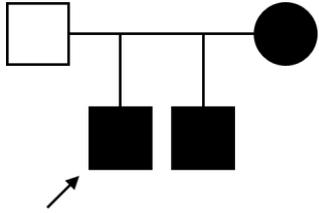
ID 297



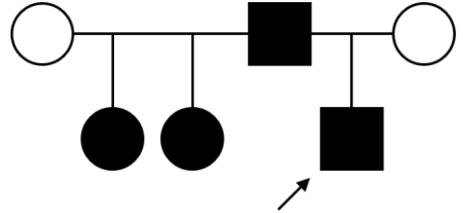
ID 306



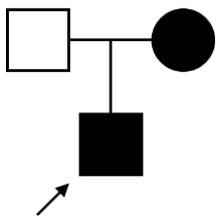
ID 299



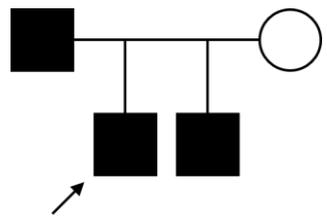
ID 307



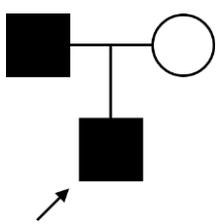
ID 300



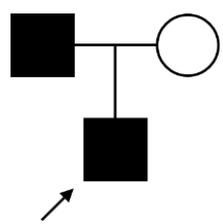
ID 313



ID 303



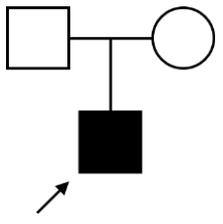
ID 314



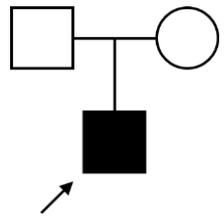
8.4.2 Gruppe B

<p>ID 4</p>	<p>ID 15</p>
<p>ID 9</p>	<p>ID 22</p>
<p>ID 12</p>	<p>ID 24</p>
<p>ID 14</p>	<p>ID 25</p>

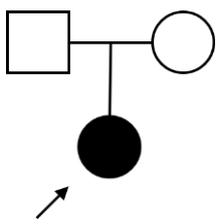
ID 28



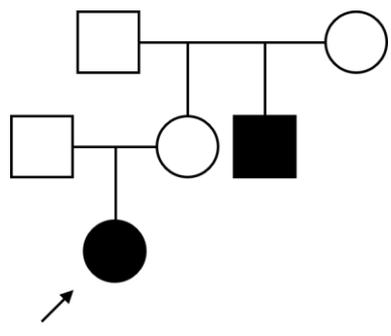
ID 35



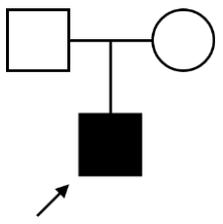
ID 30



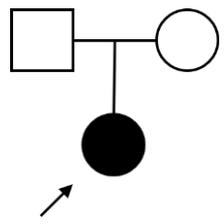
ID 39



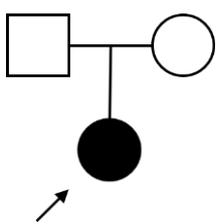
ID 31



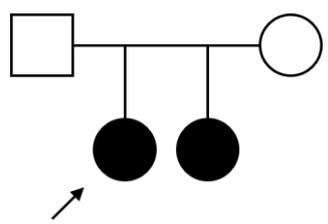
ID 41



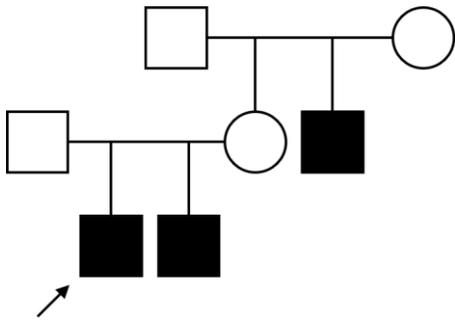
ID 32



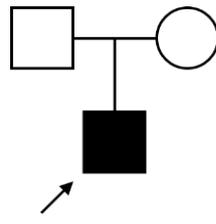
ID 42



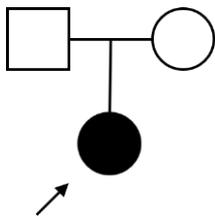
ID 43



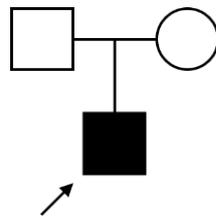
ID 49



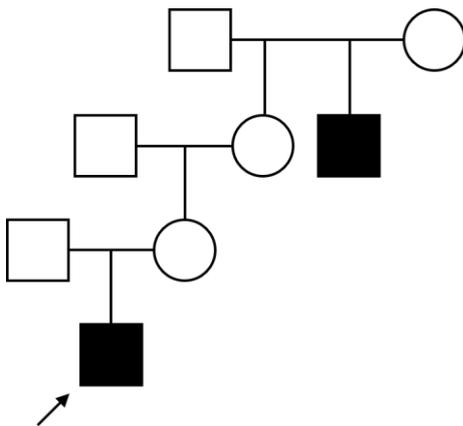
ID 45



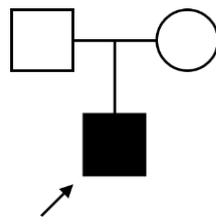
ID 52



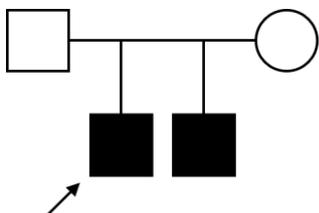
ID 46



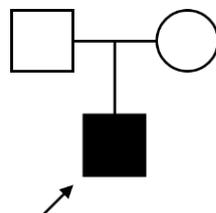
ID 53



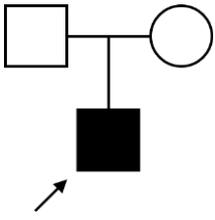
ID 48



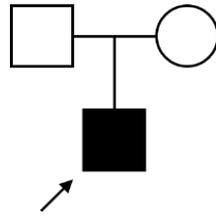
ID 54



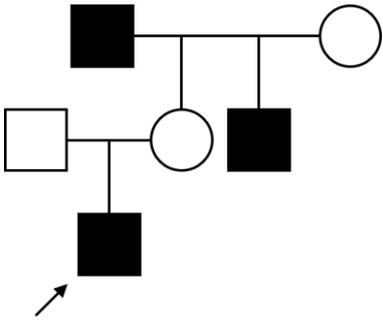
ID 55



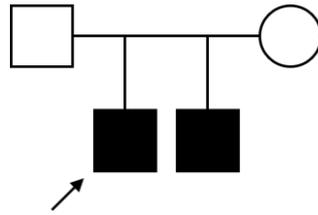
ID 60



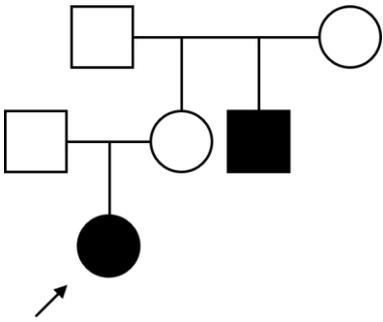
ID 57



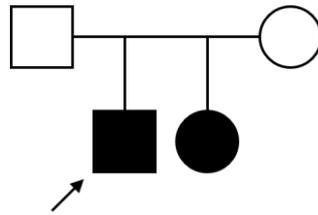
ID 61



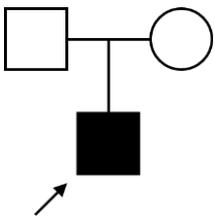
ID 58



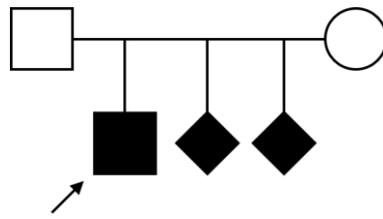
ID 63



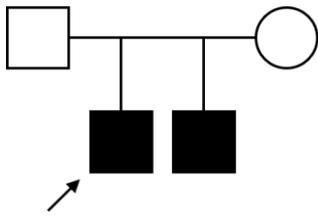
ID 59



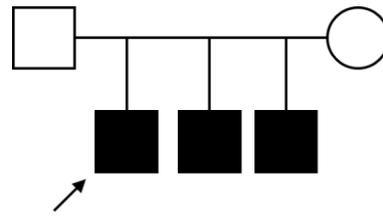
ID 64



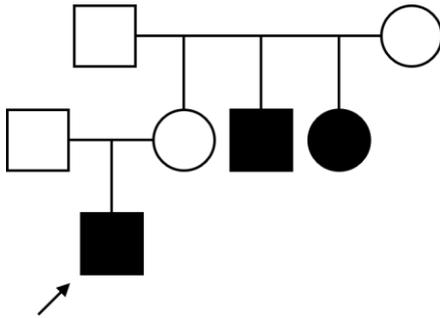
ID 66



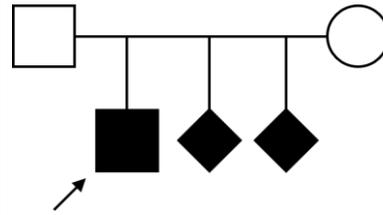
ID 71



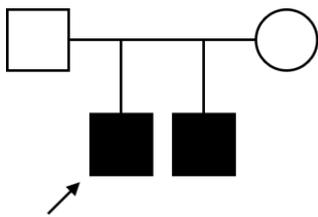
ID 67



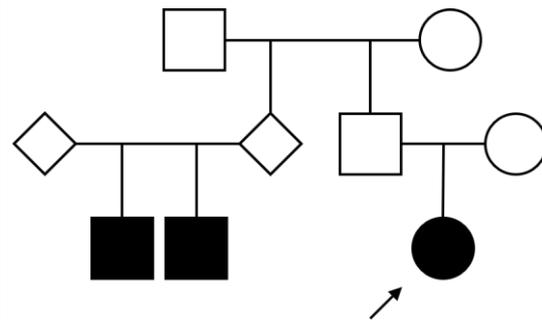
ID 72



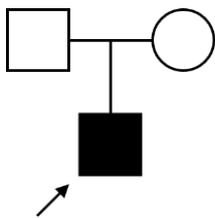
ID 68



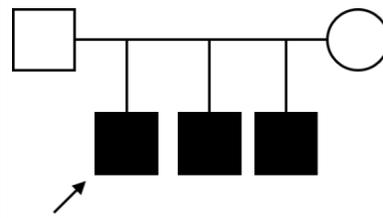
ID 73



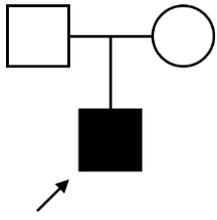
ID 69



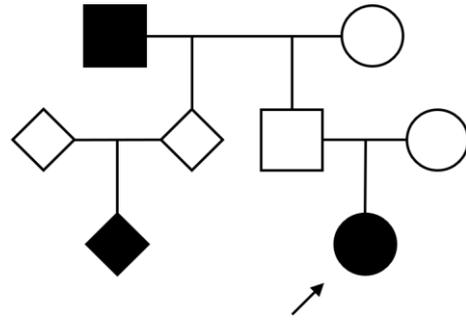
ID 74



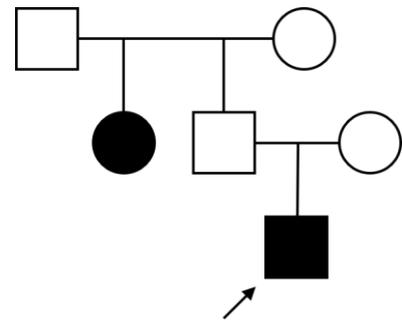
ID 76



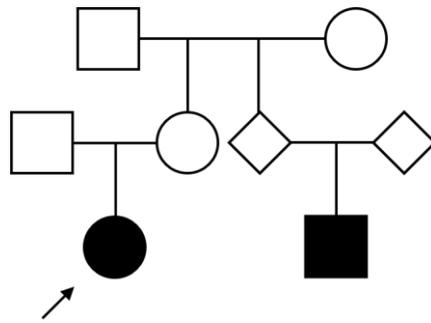
ID 86



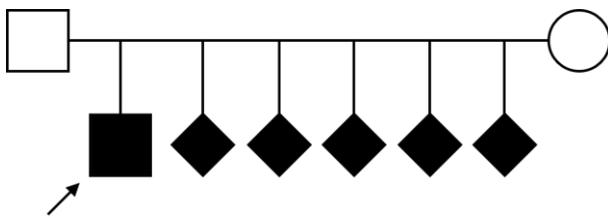
ID 80



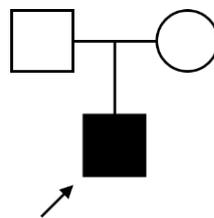
ID 88



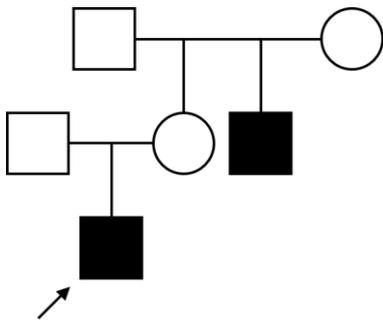
ID 81



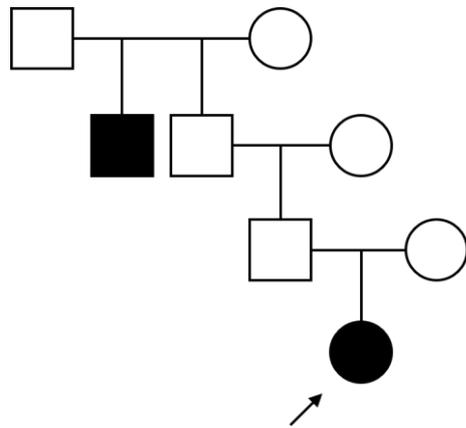
ID 93



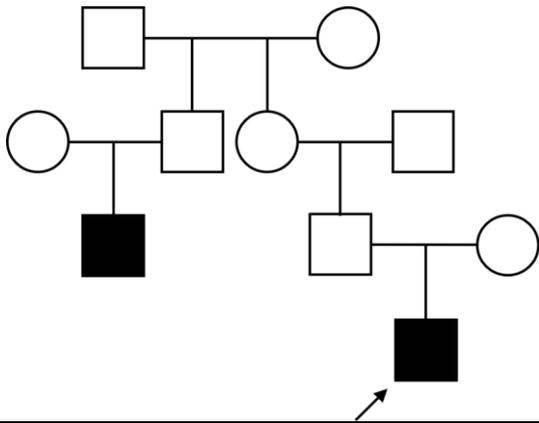
ID 83



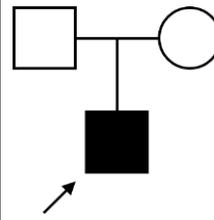
ID 95



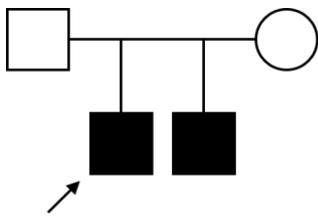
ID 96



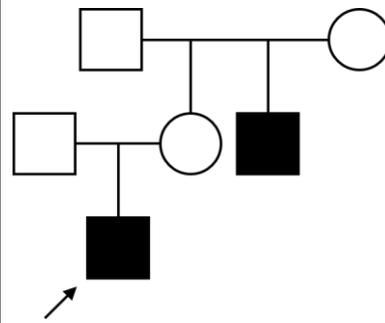
ID 103



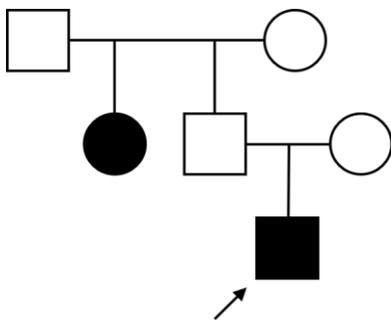
ID 97



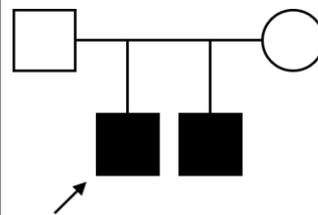
ID 107



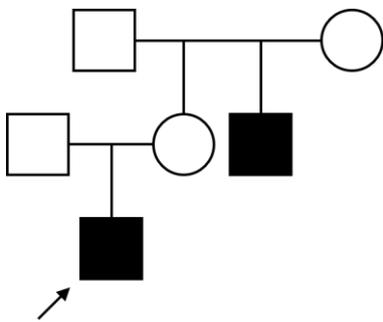
ID 101



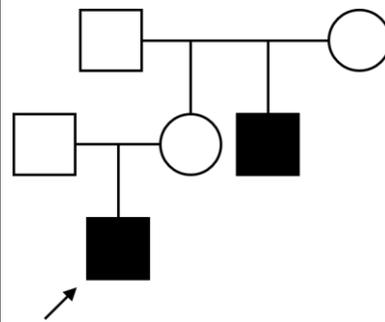
ID 108



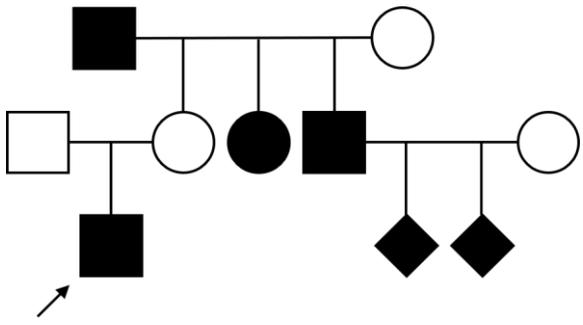
ID 102



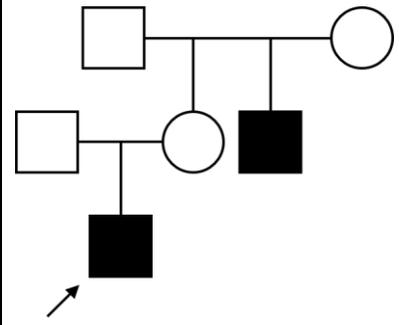
ID 110



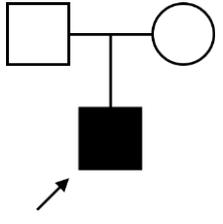
ID 114



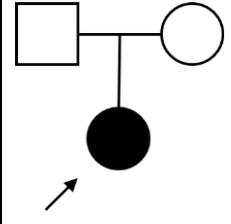
ID 122



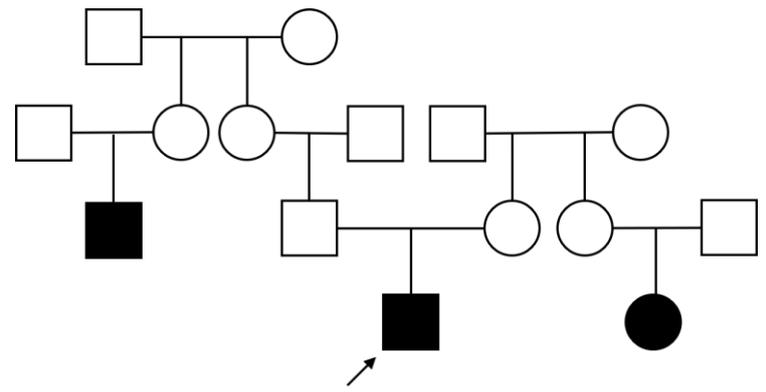
ID 118



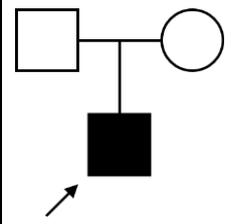
ID 125



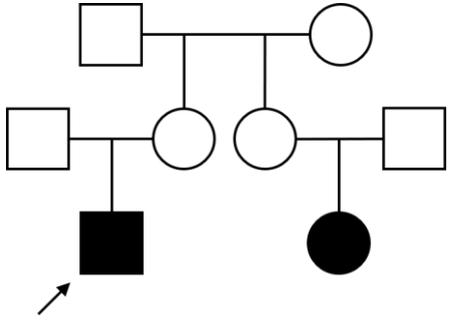
ID 120



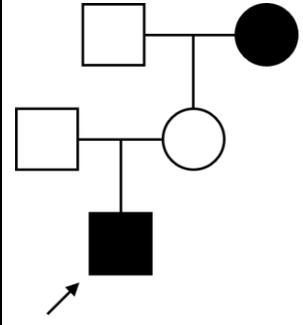
ID 127



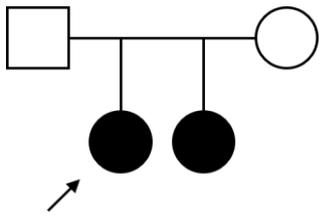
ID 121



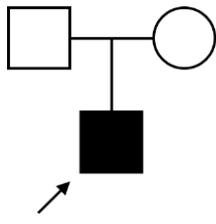
ID 132



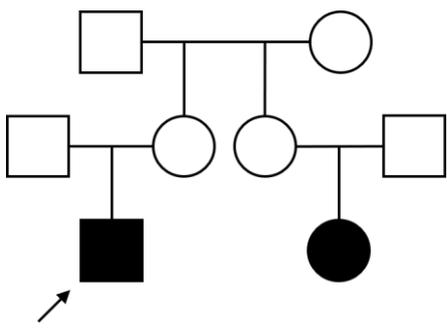
ID 133



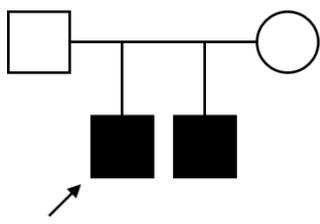
ID 144



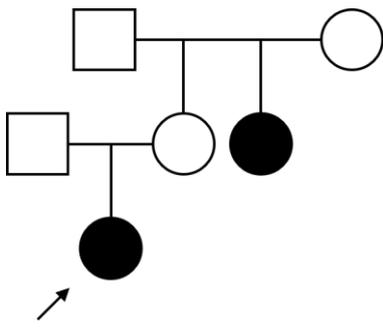
ID 135



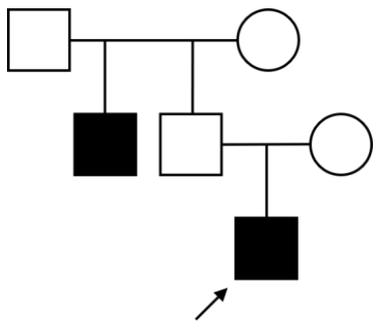
ID 145



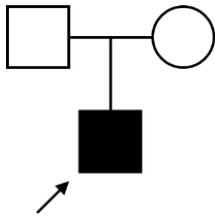
ID 141



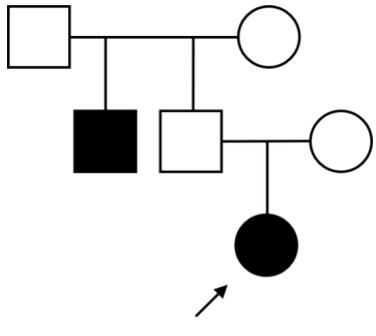
ID 147



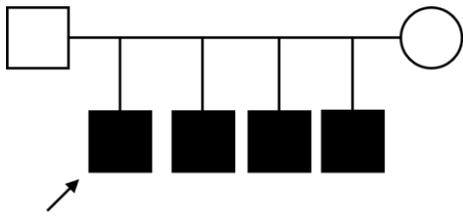
ID 143



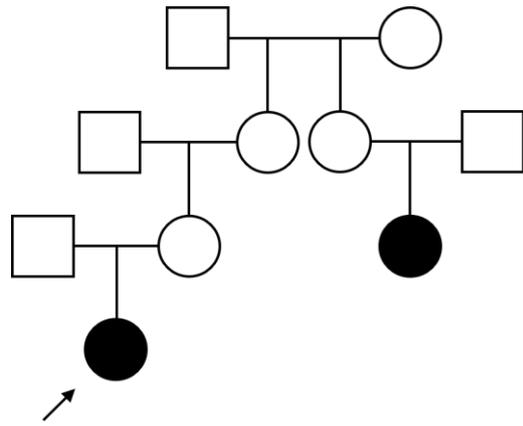
ID 148



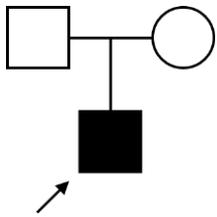
ID 151



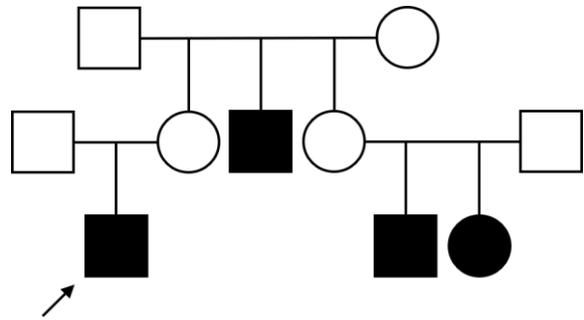
ID 163



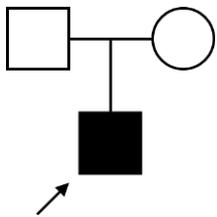
ID 156



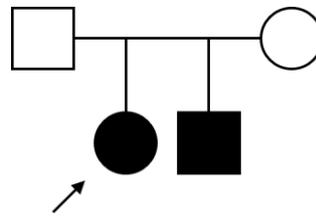
ID 168



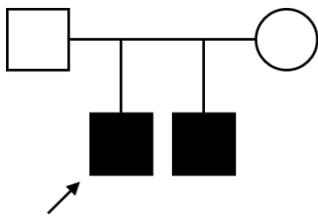
ID 157



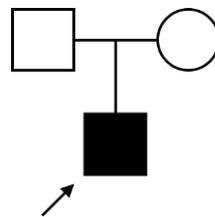
ID 175



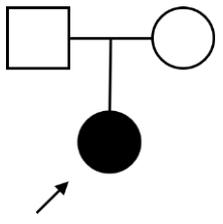
ID 159



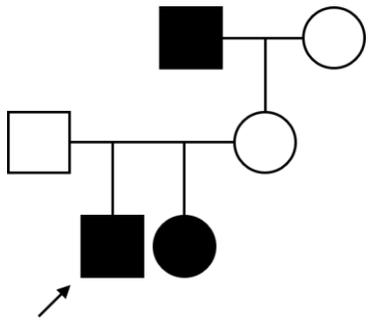
ID 179



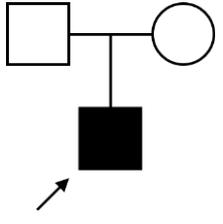
ID 184



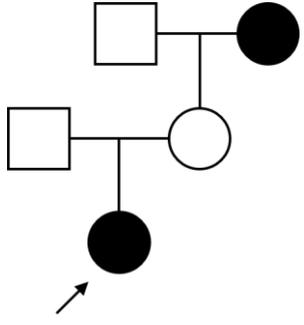
ID 201



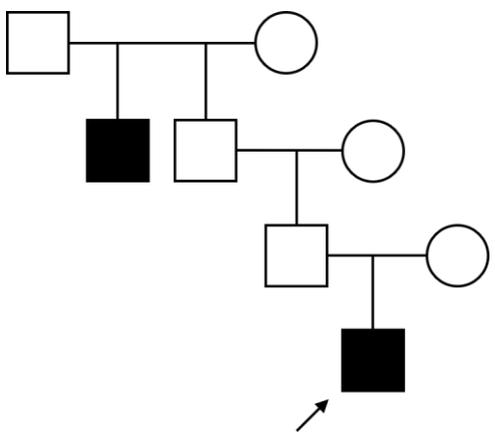
ID 188



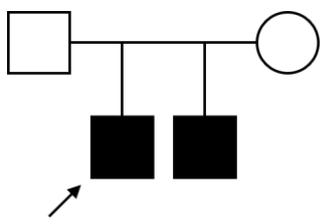
ID 202



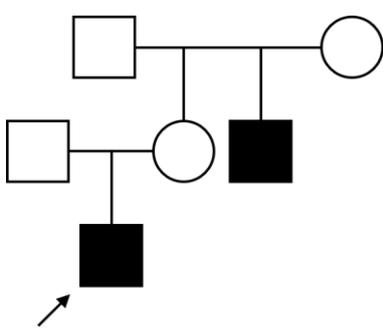
ID 190



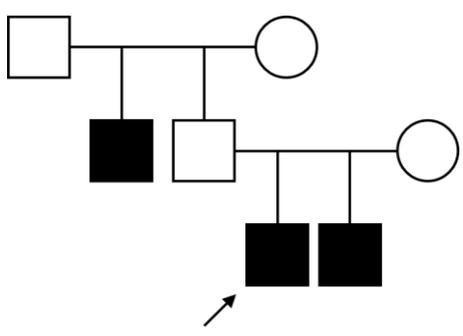
ID 203



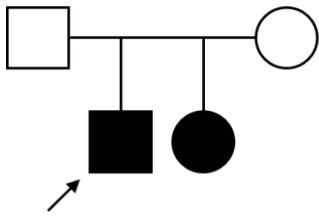
ID 193



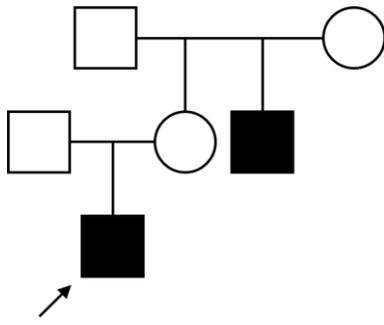
ID 204



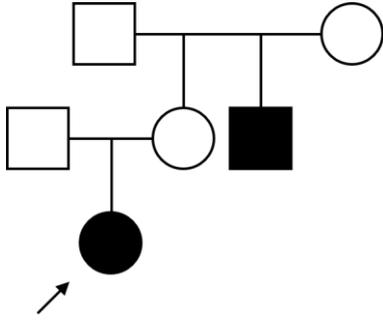
ID 206



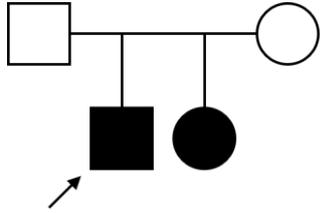
ID 216



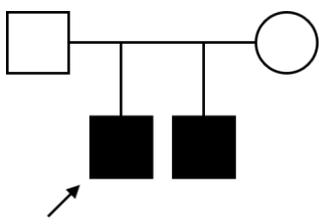
ID 207



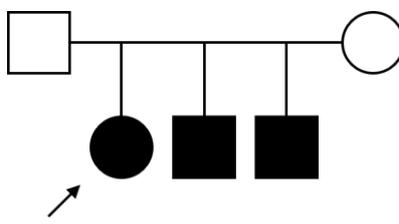
ID 221



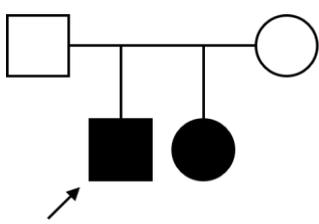
ID 209



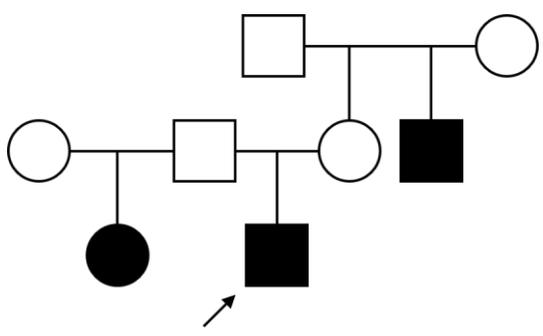
ID 223



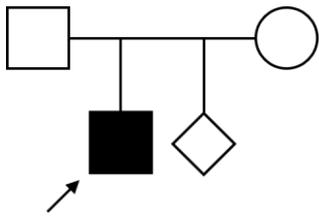
ID 213



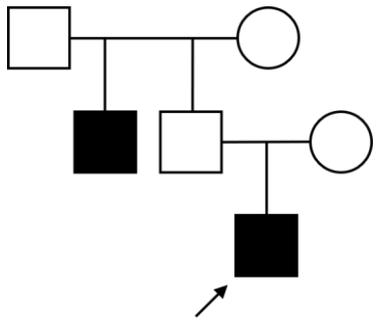
ID 224



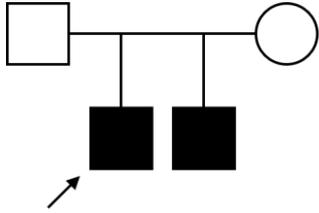
ID 227



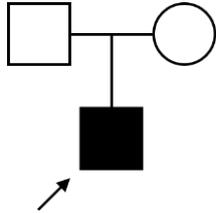
ID 236



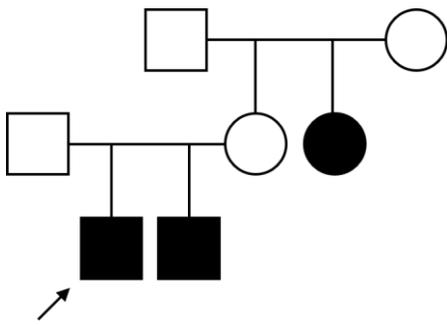
ID 228



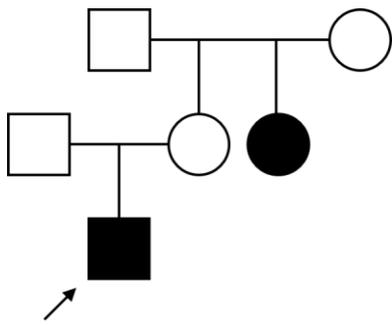
ID 237



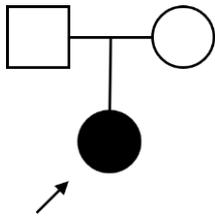
ID 229



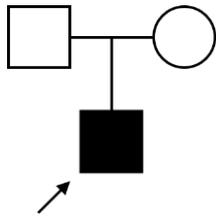
ID 240



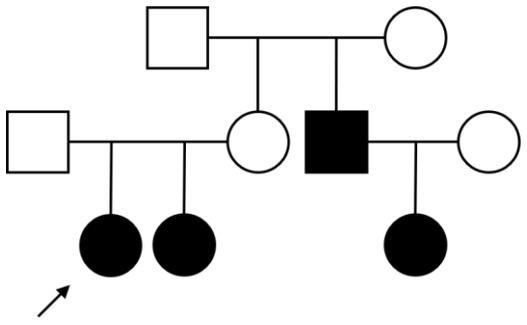
ID 231



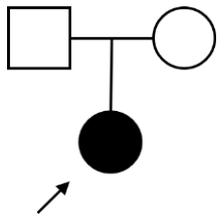
ID 242



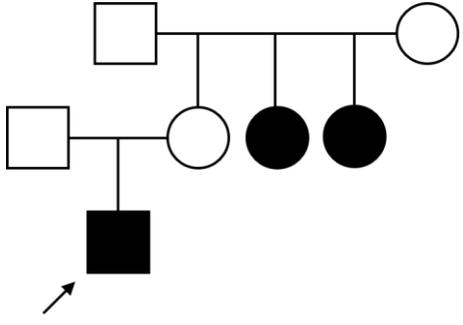
ID 245



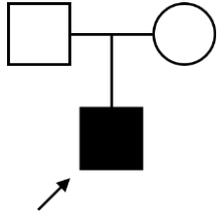
ID 257



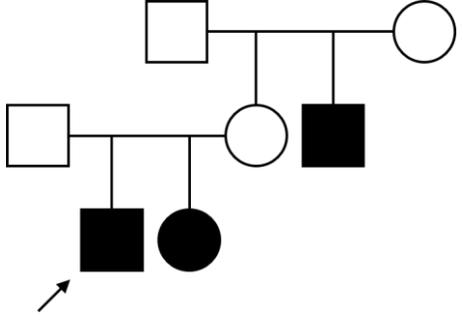
ID 248



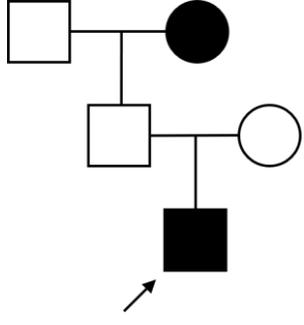
ID 260



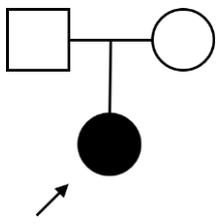
ID 249



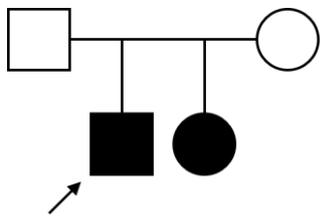
ID 263



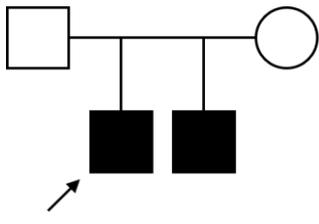
ID 252



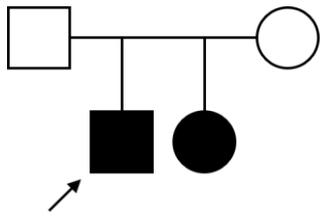
ID 264



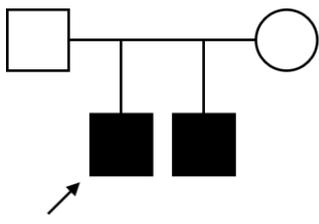
ID 267



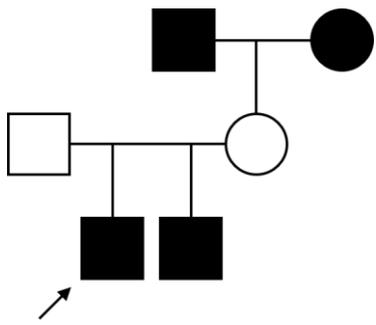
ID 279



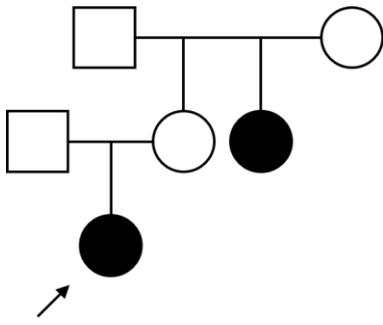
ID 270



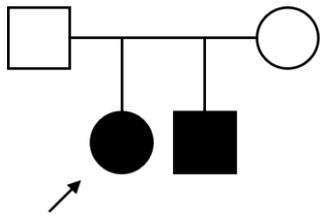
ID 281



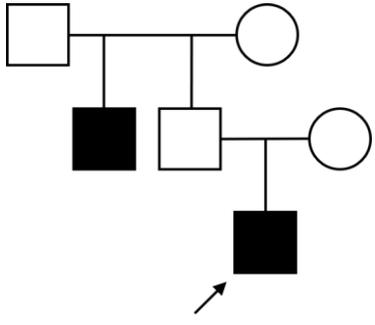
ID 275



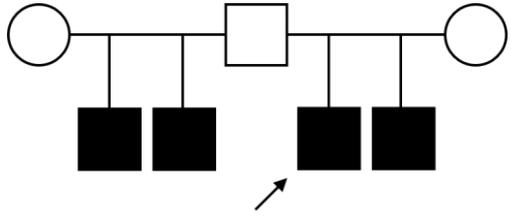
ID 288



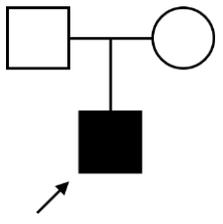
ID 276



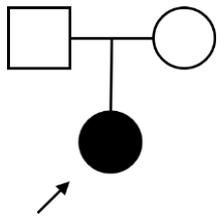
ID 292



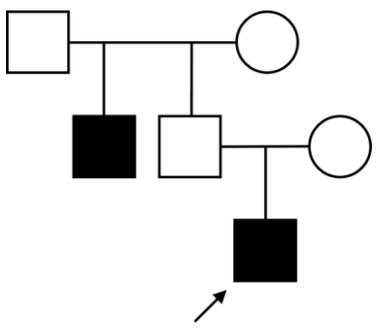
ID 294



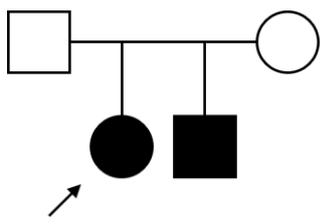
ID 310



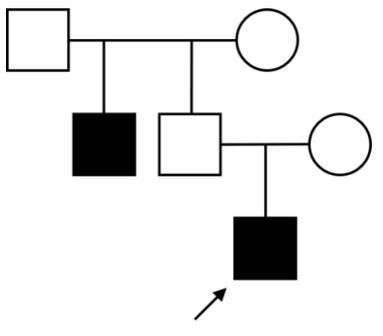
ID 298



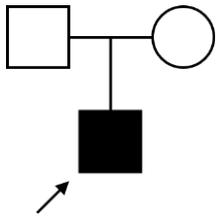
ID 312



ID 301



ID 304



8.5 Detaillierte Auswertung bei der Erstvorstellung

8.5.1 Ergebnisse AWST

AWST = 0		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	15	8
37-42 Monate	28	33
43-48 Monate	8	14
49-54 Monate	17	19
55-60 Monate	4	8
61-66 Monate	10	5
67-72 Monate	2	0
73-78 Monate	3	0
Gesamt	87	87

AWST < 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	2	1
37-42 Monate	3	7
43-48 Monate	6	5
49-54 Monate	6	8
55-60 Monate	4	3
61-66 Monate	4	3
67-72 Monate	2	1
73-78 Monate	0	0
Gesamt	27	28

AWST >= 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	0	0
37-42 Monate	0	1
43-48 Monate	1	1
49-54 Monate	2	2
55-60 Monate	1	1
61-66 Monate	1	5
67-72 Monate	1	1
73-78 Monate	0	0
Gesamt	6	11

8.5.2 Ergebnisse SETK-V

SETK-V = 0		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	6	5
37-42 Monate	11	12
43-48 Monate	5	6
49-54 Monate	8	15
55-60 Monate	4	6
61-66 Monate	5	3
67-72 Monate	1	0
73-78 Monate	3	0
Gesamt	43	47

SETK-V < 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	5	1
37-42 Monate	9	9
43-48 Monate	3	6
49-54 Monate	5	7
55-60 Monate	0	2
61-66 Monate	3	6
67-72 Monate	1	1
73-78 Monate	0	0
Gesamt	26	32

SETK-V >= 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	6	2
37-42 Monate	7	19
43-48 Monate	3	7
49-54 Monate	9	6
55-60 Monate	4	4
61-66 Monate	6	3
67-72 Monate	2	1
73-78 Monate	0	0
Gesamt	37	42

SETK-V nicht durchführbar		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	2	3
37-42 Monate	5	2
43-48 Monate	2	0
49-54 Monate	2	0
55-60 Monate	1	0
61-66 Monate	1	0
67-72 Monate	0	0
73-78 Monate	0	0
Gesamt	15	5

8.5.3 Ergebnisse SETK-S

SETK-S = 0		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	0	0
37-42 Monate	18	26
43-48 Monate	6	10
49-54 Monate	9	11
55-60 Monate	2	5
61-66 Monate	4	6
67-72 Monate	1	0
73-78 Monate	1	0
Gesamt	53	62

SETK-S < 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	0	0
37-42 Monate	5	11
43-48 Monate	2	2
49-54 Monate	10	7
55-60 Monate	2	2
61-66 Monate	3	1
67-72 Monate	1	0
73-78 Monate	0	0
Gesamt	25	24

SETK-S >= 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
28-36 Monate	0	0
37-42 Monate	0	1
43-48 Monate	0	0
49-54 Monate	1	1
55-60 Monate	0	0
61-66 Monate	0	0
67-72 Monate	0	0
73-78 Monate	0	0
Gesamt	1	2

8.6 Detaillierte Auswertung bei Zweitvorstellung

8.6.1 Ergebnisse AWST

AWST = 0		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	0
43-48 Monate	3	7
49-54 Monate	2	5
55-60 Monate	4	7
61-66 Monate	3	6
67-72 Monate	1	2
73-78 Monate	2	1
79-84 Monate	0	1
Gesamt	15	29

AWST < 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	1
43-48 Monate	9	6
49-54 Monate	5	4
55-60 Monate	12	4
61-66 Monate	6	4
67-72 Monate	4	6
73-78 Monate	0	0
79-84 Monate	0	0
Gesamt	36	25

AWST >= 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	2
43-48 Monate	6	4
49-54 Monate	3	7
55-60 Monate	7	5
61-66 Monate	6	10
67-72 Monate	4	3
73-78 Monate	1	2
79-84 Monate	0	0
Gesamt	27	33

8.6.2 Ergebnisse SETK-V

SETK-V = 0		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	1
43-48 Monate	5	3
49-54 Monate	5	3
55-60 Monate	3	3
61-66 Monate	2	2
67-72 Monate	0	4
73-78 Monate	2	0
79-84 Monate	0	1
Gesamt	17	17

SETK-V < 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	1
43-48 Monate	8	3
49-54 Monate	4	4
55-60 Monate	4	5
61-66 Monate	4	4
67-72 Monate	3	4
73-78 Monate	0	1
79-84 Monate	0	0
Gesamt	23	22

SETK-V >= 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	1
43-48 Monate	6	9
49-54 Monate	2	8
55-60 Monate	15	6
61-66 Monate	9	13
67-72 Monate	4	4
73-78 Monate	0	2
79-84 Monate	0	0
Gesamt	36	43

8.6.3 Ergebnisse SETK-S

SETK-S = 0		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	0
43-48 Monate	3	3
49-54 Monate	1	7
55-60 Monate	1	0
61-66 Monate	2	2
67-72 Monate	1	2
73-78 Monate	1	1
79-84 Monate	0	1
Gesamt	9	16

SETK-S < 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	2
43-48 Monate	6	4
49-54 Monate	3	1
55-60 Monate	8	4
61-66 Monate	3	5
67-72 Monate	1	2
73-78 Monate	0	1
79-84 Monate	0	0
Gesamt	21	19

SETK-S >= 16		
Alter	Anzahl der Kinder	
	Gruppe A	Gruppe B
37-42 Monate	0	0
43-48 Monate	1	2
49-54 Monate	0	2
55-60 Monate	1	3
61-66 Monate	2	4
67-72 Monate	3	3
73-78 Monate	0	0
79-84 Monate	0	0
Gesamt	7	14