

KiDS-22q11 e.V.

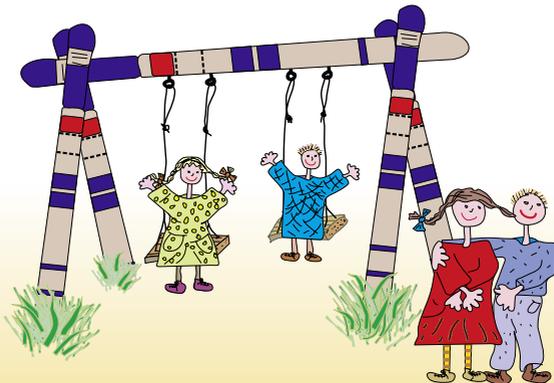
Deletions-
syndrom

22q11

Medizinische
Berichte

02.1

Sprech-
störungen



Impressum

„Medizinische Berichte“ wird
herausgegeben vom Verein
KiDS-22q11 e.V.

Albert-Einstein-Straße 5
87437 Kempten
DEUTSCHLAND

T +49 (0)831 6971056-0

F +49 (0)831 6971056-1

info@KiDS-22q11.de

www.KiDS-22q11.de

Gemeinnützig anerkannt beim Finanz-
amt Kempten (Allgäu), Steuer-Nr.
109/50677, Vereinsregister AG
Kempten (Allgäu) VR 200148

Copyright © 2018 **KiDS-22q11 e.V.**

Nachdruck, auch auszugsweise,
nur mit ausdrücklicher Genehmigung
des Herausgebers.

Redaktion Stephan Schmid
 Thomas Franken
 medizinischer Beirat

Layout Dietmar Kränzle, Dimensionen

Korrespondenzadresse

**Prof. Dr. med. Dr. med. dent.
Dr. med. habil. Robert Sader**

Direktor der Klinik für Mund-, Kiefer-
und Plastische Gesichtschirurgie

Universitätsklinikum Frankfurt
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt am Main
DEUTSCHLAND

T +49 (0)69 6301 3744

F +49 (0)69 6301 3785

r.sader@em.uni-frankfurt.de

Zusammenfassung

Beim Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) tritt im Kleinkindesalter häufig eine ausgeprägte Störung der Sprech- und Sprachentwicklung in den Vordergrund. Diese Problematik ist äußerst komplex, da verschiedene Ebenen der sensorischen (gefühlsmässigen), motorischen (muskulären) und kognitiven (verstehensbezogenen) Anteile des Spracherwerbs und der Sprachproduktion betroffen sind. Die unterschiedlichen Ursachen der Störung sind häufig weder bekannt noch sind sie genau untersucht, so dass betroffene Kinder oft nicht angemessen oder sogar falsch therapiert werden und dann Schaden für ihre psychosoziale Entwicklung nehmen können. Eine Sprachentwicklungsstörung wird leicht vernachlässigt, wenn der ärztliche

Behandlungsschwerpunkt beispielsweise bei einem Herzfehler liegt oder assoziierte strukturelle Fehlbildungen wie eine submuköse Gaumenspalte übersehen werden. Da bisher nur wenig über die Ursachen der Sprach- und Sprechstörung bekannt ist, wird auch nicht selten nach frustrierender logopädischer Behandlung eine Fehlindikation für eine sprecherunterstützende Operation gestellt, obwohl die sprechfunktionellen Probleme nicht auf strukturellen Problemen basieren. Es fehlen bislang interdisziplinäre sprechfunktionelle Grundlagenuntersuchungen, die es auf der Basis einer fundierten interdisziplinären sprechfunktionellen Diagnostik erlauben, die Behandlung eines Patienten interdisziplinär optimal einzubetten und individuell zu planen.

Ein Störungsbild – viele Störungsbilder?

Der Begriff der 22q11-assoziierten Störungsbildern wird zunächst vielen Eltern oder Sprachtherapeuten nichts sagen. Eine der wichtigsten Erkenntnisse der letzten Jahre in Bezug auf klinische Fehlbildungen ist, dass das Velo-Cardio-Facial Syndrom (VCFS) – auch als Shprintzen und Sedlackova-Syndrom bekannt – das DiGeorge-Syndrom (DGS) und die sogenannte CHARGE-Assoziation im We-

sentlichen durch denselben Gendefekt am Chromosom 22 hervorgerufen werden. Es handelt sich hierbei um die Löschung eines kleinen Abschnittes auf einem der langen (= q) Arme des Chromosoms 22, was bedeutet, dass „nur“ ein Bruchteil der üblichen Erbinformation des Kindes verloren gegangen ist. Früher konnte die klinische Diagnose dieser Syndrome nur bei Patienten mit ty-

pischen klinischen Erscheinungsformen gestellt werden. Dank der Molekulargenetik können auch Patienten mit mildem Phänotypus und atypischen Merkmalen diagnostiziert werden. Als Folge wird das klinische Spektrum des DGS und des VCFS, das früher nur Patienten mit kompletten und deswegen meist gravierenden Symptomen erfasste, deutlich breiter. Die Häufigkeit dieses Syndroms ist daher sehr viel höher als früher angenommen und wird auf ungefähr eins zu viertausend Lebendgeburten geschätzt. Die amerikanische Bezeichnung CATCH-22 wird nur noch sehr selten angewendet aufgrund eines gleichnamigen

satirischen Buches / Anti-Kriegsfilm aus den 60er Jahren. Obwohl die genetische Veränderung sehr klein ist, kann sie erhebliche Folgen für das betroffene Kind und seine Entwicklung haben. Der Ausprägungsgrad der klinischen Störungen ist äußerst unterschiedlich und das Spektrum der klinischen Auffälligkeiten kann bei jedem Patienten gänzlich unterschiedlich gelagert sein. Während manche Kinder bereits direkt nach der Geburt aufgrund einer schweren Herzerkrankung medizinisch betreut werden müssen, werden andere Kinder erst im fortgeschritteneren Alter zum Beispiel durch eine Sprechproblematik auffällig.

Interdisziplinäre Behandlung

Wegen der hohen Komplexität des Störungsbildes müssen Kinder mit einem Deletionssyndrom 22q11 in einem interdisziplinären Team behandelt werden. Keine Fachrichtung ist für sich alleine in der Lage, diesen Kindern eine umfassende und erfolgreiche Betreuung zu gewährleisten. Die Führungs- und Koordi-

nationsfunktion wird hierbei anfänglich meist durch die Kinderkardiologie übernommen, da die Herzfehlbildung mit rund 80 % klinisch meist nicht nur das führende, sondern auch die Gesundheit des Kindes am meisten beeinträchtigende Symptom ist.

Die sichtbare Fehlbildung im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich

Die Gesichtsform

Die charakteristischen Dismorphiezeichen lassen sich im Säuglingsalter schwerer erkennen, später fällt ein langes schmales Gesicht mit prominenter Nase und breiter kantiger Nasenwurzel auf. Bei einer großen Zahl von Patienten liegt eine typische längliche Gesichtsform mit vertikaler maxillärer Hyperplasie (vergrößerter Oberkiefer) vor. Diese ist häufig vergesellschaftet durch eine Rückverlagerung des Unterkiefergelenkes. Diese Verlagerung entsteht durch

die Abflachung der Schädelbasis (siehe Abbildung 2). Der Unterkiefer ist in seiner Form vollkommen normal ausgebildet und nicht in sich unterentwickelt. Aufgrund des Missverhältnisses im Knochenbau kommt es zu einem offenen Biss mit zusätzlichem Überbiss (siehe Abbildung 2). Eine muskuläre Hypotonie im orofazialen Bereich äußert sich durch eine myofunktionelle Störung mit offener Mundhaltung und teilweise vorverlagerter Zungenlage. Diese Mundhaltung gilt als typisch für Patienten mit Deletions-syndrom 22q11.



Abbildung 1: Patienten mit typischen Gesichtsdysmorphien: es ist eine Unterentwicklung im Bereich des Jochbeins erkennbar, der Oberkiefer erscheint in der vertikalen Dimension zu groß. Die Patienten haben olivenförmige Augen mit einem vergrößerten Augenabstand (Hypertelorismus) und der Nasenrücken ist verbreitert. Die Form der Ohren, die Nasenwurzel und der kleine Mund sind auffällig.

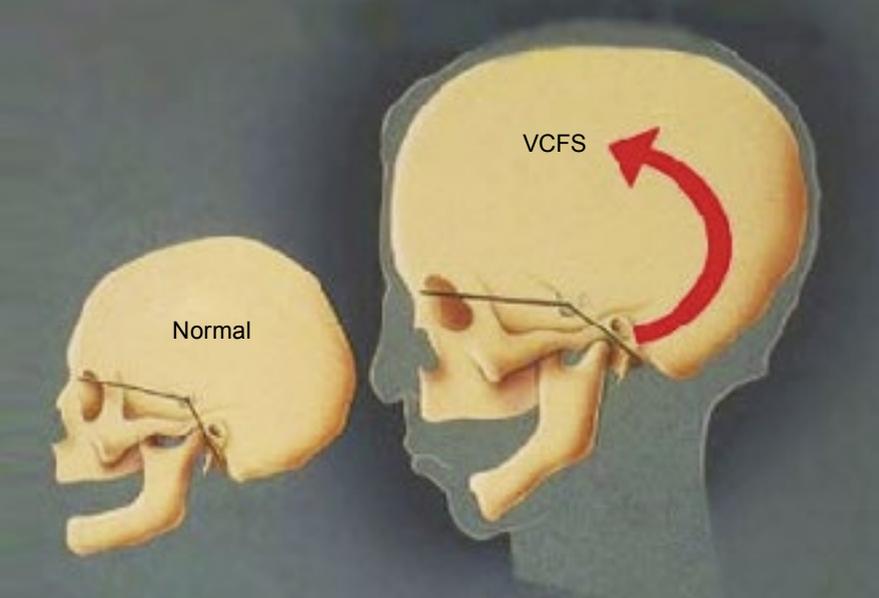


Abbildung 2: Patient mit flacher Schädelbasis und typischer Unterkiefer-rückverlagerung (Quelle: www.vcfs.org)

Die Ohren

Bei vielen Betroffenen fallen abstehende Ohren auf, die tief ansetzen und/oder nach hinten rotiert sind. Weitere mögliche Merkmale können stark gefaltete Helicen (umgebogener Rand der Ohrmuschel), quadratische Helicen, hohle und vorstehende Ohren, präauriculäre (vor dem Ohr gelegene) Gruben, präauriculäre Anhängsel und enge Gehörgänge sein.

Die Nase

Häufig sind folgende Auffälligkeiten der Nase zu beobachten: Die Nasenwurzel ist sowie die Nase insgesamt verbreitert. Die Nasenspitze ist knollig und hat manchmal den Anschein leicht geteilt zu sein (Nasengrübchen). Die Nasenlöcher sind meist enger mit hypoplastischen Nasenflügeln und eventuell eingengten Nasengängen.



Abbildung 3: Typische Ohren bei Patienten mit Del 22q11



Abbildung 4: Typische Augen bei Patienten mit Del 22q11

Der Mund

Der Mund ist klein und wird häufig offen gehalten. Das Philtrum (Abstand Nase-Oberlippe) ist kurz und schmal. Die Lippen sind dünn, die Unterlippe hat eine umgekehrte Falte.

Die Augen

Äußerliche Merkmale sind vor allem Schlupflider (41 %). Gewundene Netzhautgefäße sind bei 58 % der Patienten zu finden. Das Auftreten von Astigmatismus (Hornhautverkrümmung), Kurz- oder Weitsichtigkeit ist aber fast vergleichbar mit der Häufigkeit in der normalen Bevölkerung, also nicht entscheidend erhöht.

Die Zähne

Eine Verzögerung in der Entwicklung der Zahnkeime und beim Durchbruch der bleibenden Zähne ist festgestellt worden. Zusätzlich findet man Schmelzhypoplasien, die auf Mineralisationsstörungen während der Zahnentwicklung zurückzuführen sind. Bei einigen Patienten findet man Nichtanlagen.



Abbildung 5: Schmelzhypoplasien (Quelle: E. Paschos)

Die Kiefer

Ein offener Biss in Kombination mit einer Klasse-II-Malokklusion (Unterkieferrücklage) ist oft zu sehen. Diese Fehlstellung wird sowohl durch die Verschiebung des ganzen Unterkiefer-Komplexes nach hinten, als auch durch den Zungendruck in Kombination mit der muskulären Hypotonie hervorgerufen.



Abbildung 6: Offener Biss

Der Gaumen

69 % der Patienten mit einem Deletions-syndrom 22q11 zeigen Gaumenfehlbildungen. Dabei liegen sichtbare Spaltbildungen (Lippen-Kiefer-Gaumenspalten) bei diesen Patienten insbesondere in Form von isolierten Spalten des Gaumens vor. Diese Spalten können jedoch auch in schwerer erkennbaren verdeckten Formen vorliegen. Eine dieser Mikroformen ist die submuköse Gaumenspalte, bei der die Gaumenmuskulatur unter der Schleimhaut gespalten ist, und es deswegen zu Störungen bei der Gaumenhebung und damit beim Sprechen kommt. Diese für Patienten mit DS 22q11 charakteristische Spaltform ist relativ deutlich an einigen Kardinalzeichen erkennbar, einer klassischen Triade von Merkmalen: eine Kerbe am Hinterrand des harten Gaumens, eine unterschiedlich große durchscheinende Zone in der Mitte des weichen Gaumens – durch den getrennten Muskelverlauf mit intakter Schleimhaut hervorgerufen – und eine geteilte Uvula (Zäpfchen).

Die submuköse Gaumenspalte ist durch Inspektion bei Fehlen der genannten Kardinalzeichen nur schwer zu erkennen. Noch schwieriger ist der Befund bei einer okkulten (verdeckten) submukösen Gaumenspalte. Hauptsymptom dieser Spaltform sind unvereinigte seitlich verlaufende und nicht zu einer Muskelschlinge vereinigte Gaumenmuskeln. Das Gaumensegel ist zwar ausreichend lang und hebt sich auch beim Sprechen, jedoch fehlt ihm bei der Hebung die Spannung, die letztendlich zum Abschluss von

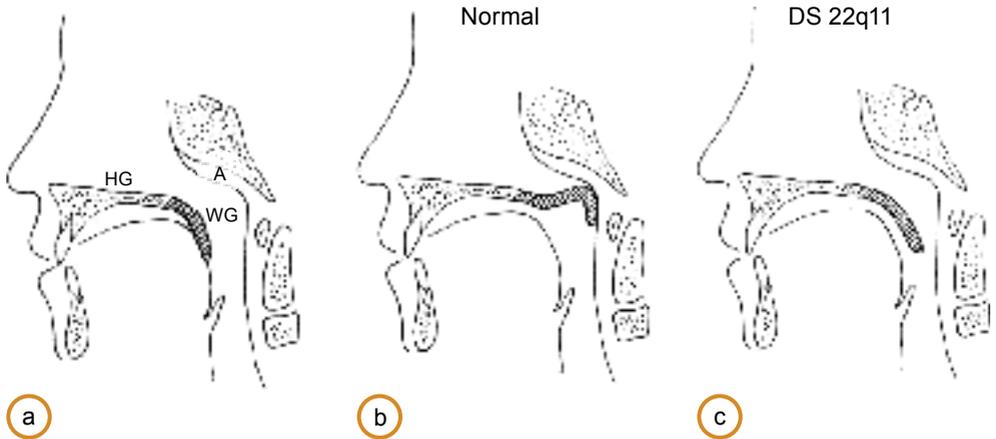


Abbildung 7:

- a) Ansicht eines Rachenbereiches (HG = Harter Gaumen, WG = Weicher Gaumen, A = Adenoide bzw. Rachenmandeln)
- b) Abschluss des Nasen-Rachenraums bei einer Normalperson
z.B. bei Aussprache eines /b/
- c) Ungenügender Abschluss bei einem Patienten mit Deletionssyndrom 22q11

(Quelle: „22q and you“ Newsletter)

Mundhöhle zu Nase notwendig ist. Die genaue Diagnose lässt sich erst durch eine endoskopische oder eine radiologische Untersuchung des Sprechens stellen. Nicht alle okkulten submukösen Gaumenspalten werden symptomatisch.

Die meisten Patienten brauchen nicht operiert zu werden, sondern können mit Sprechtherapie behandelt werden. Allerdings ist bei Vorliegen einer submukösen Gaumenspalte eine Operation immer angezeigt, sobald ein Patient aufgrund einer velopharyngealen Insuffizienz (Gaumensegelschwäche) einen hypernasalen Stimmklang entwickelt.



Abbildung 8: Uvula bifida (Quelle: E. Paschos)

Die hörbare Problematik im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich

Die Sprach- und Sprechproblematik bei Kindern mit Deletionssyndrom 22q11 ist äußerst komplex und bisher kaum systematisch untersucht. Sicher ist, dass hier mehrere Problemkreise nebeneinander stehen. Betroffen sind auf jeden Fall die unterschiedlichsten Ebenen der sensorischen, motorischen und kognitiven Anteile der Entwicklung des Spracherwerbs und der Fähigkeiten zur Sprachproduktion. Gerade diese Komplexität hat dazu geführt, dass bislang nur wenig gesichertes Wissen zur Erklärung der hörbaren Problematik beim Deletionssyndrom 22q11 existiert.

Die typischen Besonderheiten zeigen sich schon sehr früh:

Klangbild

Bereits der Schrei des Neugeborenen ist oft durch sein hohes, klares Klangbild so charakteristisch, dass der Erfahrene sofort das Vorliegen eines Deletionssyndroms 22q11 vermutet.

Schluckstörung

Neben diesem besonderen Schreiklang fällt eine mehr oder weniger ausgeprägte Schluckstörung auf, die sich manchmal erst nach einer kurzen Latenzzeit, sprich wenigen Tagen bis Wochen, entwickelt. Nicht selten ist sie so ausgeprägt, dass die betroffenen Säuglinge über viele Mo-

nate – manchmal bis zum zweiten Lebensjahr – sondiert werden müssen, bis sie gelernt haben zu schlucken.

Muskuläre Hypotonie

Insgesamt besteht ein deutliches funktionelles Problem durch eine generalisierte muskuläre Hypotonie, die sich im orofazialen Bereich durch eine offene Mundhaltung und teilweise vorverlagerte Zunge äussert. Interessanterweise beginnt häufig mit dem Auflösen der Schluckproblematik zeitgleich – und damit deutlich verzögert – die Sprechentwicklung. Erst also im Alter von etwa 2 Jahren äußert ein Grossteil dieser Kinder seine ersten Worte und verfügt auch nicht selten über einen längeren Zeitraum hinweg nur über einen sehr begrenzten Wortschatz (ca. 10–20 Worte). Immer wieder treten jedoch scheinbar unvermittelt Schübe in der Sprechentwicklung auf.

Allgemeiner Spracherwerb

Auch hier ist die Frage noch nicht geklärt, ob ein Problem der allgemeinen Kognition (es wird eine leichte Beeinträchtigung mit einem durchschnittlichen IQ von 75 beobachtet), der für den Spracherwerb entscheidenden rezeptiven Fähigkeiten (wie beispielsweise des Hörens) oder gar der sozialen und/oder emotionalen Wahrnehmung vorliegt. So haben die meisten Betroffenen ein Problem in der räumli-

chen Wahrnehmung, das zu Problemen im Bereich Strukturbildung und Handlungsplanung führt. Der Handlungs-IQ ist dem Verbal-IQ meist deutlich unterlegen, was auch typisch ist für die häufig zu beobachtende Nonverbale Lernstörung (engl. Nonverbal Learning Disorder = NLD). Diese dürfte nicht nur die mathematischen Probleme der Betroffenen erklären, sondern auch die Schwächen im Bereich der Grammatik und Formierung komplexer Satzstrukturen.

Die Rolle des Hörens

Bei Patienten mit DS 22q11 treten häufig Paukenergüsse und Mittelohrentzündungen hinzu. Diese können neben einer geschwächten Infektabwehr auch durch eine vorhandene Gaumensegelschwäche verursacht sein, da die Anhebung des Gaumensegels für die Belüftung des Mittelohres über die Tuba auditiva (Verbindungsgang zwischen Mittelohr und Rachen) wichtig ist. Daraus resultierende Schalleitungsstörungen sind selbst bei intaktem Innenohr von entscheidender Bedeutung für die zur Sprachentwicklung notwendige Hörerfahrungsmenge. Übersteigt eine eingeschränkte Jahreshörbilanz von mehr als 20 bis 30 dB den Zeitraum von drei Monaten, so nimmt dies bereits deutlich Einfluss auf die Sprachentwicklung. Entsprechend gehören solche Mittelohrproblematiken frühzeitig einer Therapie zugeführt, die, wenn konservative Methoden nicht greifen, in einer Parazentese (Trommelfellschnitt) und gegebenenfalls Einlage von Paukenröhrchen besteht.

Lautbildungsstörungen

Neben dem in der Regel stark verzögerten Zuwachs des Wortschatzes fällt eine persistierende, oft für Außenstehende schwer verständliche Aussprache auf. Diese ist überwiegend durch eine schwere Störung der Konsonantenbildung charakterisiert wie beispielsweise durch die allgemeine **Hypotonie der Mundmuskulatur** (siehe Tabelle 1). Aber auch die Vokale werden meist verändert und vor allem das /u/ und das /i/ werden offen nasalisiert. Diese Nasalität, die aber auch durch eine **Zungenfehlfunktionsstörung** bedingt sein kann, wird nicht selten als eine velopharyngeale Insuffizienz fehlinterpretiert, wenn der Sprechklang oberflächlich nach der Gaumenspalten-sprache beurteilt und keine suffiziente logopädische Diagnostik durchführt wird. Eine aufgrund dieser Fehlinterpretation durchgeführte Gaumensegelooperation zeigt natürlich dementsprechend keinen Erfolg. Deshalb sollte unbedingt vor jeder Indikationsstellung zu einer sprechunterstützenden Operation eine angemessene logopädisch unterstützte Diagnostik erfolgen.

Ursache	Typische Lautbildungsstörung
Hypotone Mundmuskulatur (z.B. Lippen)	/b/ und /p/ benötigen am meisten Spannkraft, besonders am Wortanfang /m/ kann auch erschwert gebildet werden /ü/ kann betroffen sein
Offenes Näseln	/i/ und /u/ sind sehr auffällig /o/ und /e/ sind leicht verändert /p/, /t/, /k/ können nicht gebildet werden /b/, /d/, /g/ klingen wie /m/, /n/ und /ng/ /f/, /v/, /ch/, /x/ (Reibelaute) und des Zischlautes /s/ nur sehr abgeschwächt oder gar nicht.
Zungenfunktionsstörung	/t/, /d/, /l/ sind am stärksten betroffen sowie /n/, wenn die Zungenmitte für die Lautbildung benutzt wird. Dazu Phänomene des offenen Näsels (siehe oben)

Tabelle 1: Übersicht der Lautbildungsstörungen beim DS 22q11

Eine zentrale Bedeutung für die schwer verständliche Aussprache der Kinder haben vor allem auch strukturelle Komponenten. Diese basieren auf zwei wesentlichen Faktoren: Einer ungenügenden Gaumenbeweglichkeit und einem vergrößerten Abstand vom Gaumensegel zum Rachen. Zusammen mit einer unzureichenden Anhebung des Gaumensegels kommt es zu einem mangelhaften Abschluss vom Mund zum Nasenraum und damit zur sogenannten velopharyngealen Insuffizienz. Ursächlich verantwortlich für die schlechte oder fehlende Gaumenbeweglichkeit ist meistens eine Hypotonie der Rachenmuskulatur, nur in 10–15 % liegt eine Gaumenspalte vor. Dadurch ist die für den pharyngealen Verschluss wichtige Funktion der Rachenhinter- bzw. -seitenwände eingeschränkt. Die Muskelhypotonie wurde anfänglich

als alleinige Hauptursache für die velopharyngeale Insuffizienz angenommen. Weitere Untersuchungen der Rachenmuskulatur haben jedoch ergeben, dass aufgrund der abgeflachten Schädelbasis der Rachenraum insgesamt vergrößert ist und dadurch zusätzlich der komplette velopharyngeale Abschluss erschwert wird. Die fehlende Trennung zwischen Nase und Mund führt während des Sprechens zu einem kontinuierlichen Verlust von Luft durch die Nase, was den gerade für die Bildung von Frikativen (Reibel- und Zischlaute) und Plosiven (= Explosivlaut, bei dem – wie beim /d/ – der Luftstrom zur Bildung vollkommen blockiert wird) unentbehrlichen oralen Druckaufbau im Mund unmöglich macht. Die Kinder leiden daher unter einem offenen Näseln und ihre Aussprache verliert enorm an Deutlichkeit und Klarheit.

Kompensationsmechanismen

Bereits genannte Lautbildungsstörungen haben zur Folge, dass die Betroffenen durch übermäßige Kraftanstrengung versuchen die inkorrekte Lautbildung auszugleichen. Das Bemühen des Kindes um deutliche Artikulation führt zu Kompensationsmechanismen der Zunge, die die ohnehin schon vorhandene myofunktionelle Störung unterstützen. Nicht selten kommt es zum Einsatz der Stimmlippenbremse (ähnlich wie Räuspern) und damit zu Verspannungen und Verkrampfungen, die sich auch auf die Stimme auswirken können. Die Stimmführung ist dann gepresst mit rauhem, schneidendem Klang und kann schlimmstenfalls, wenn auch selten, sekundär organische Stimmstörungen (Knötchenbildung an den Stimmlippen, die zu Heiserkeit führen) bedingen. Gleichzeitig vollführt das Kind Mitbewegungen in der mimischen Muskulatur, um den Luftaustritt durch die Nase zu verhindern.

Die Rolle der Rachenmandeln

In bemerkenswerter Weise wirkt sich das Vorhandensein einer Hyperplasie der adenoiden Vegetationen (übergroße Rachenmandeln) auf die Aussprache dieser Kinder aus. Diese können sogar bei Vergrößerung einen suffizienten Abschluss herbeiführen. Die Indikation zur Adenotomie (Entfernung der Rachenmandeln, wie sie häufig im Rahmen der Paukenröhrchenanlage durchgeführt wird) sollte daher bei Kindern mit einem Deletions-syndrom 22q11 äußerst zurückhaltend gestellt und wirklich nur in ganz beson-

deren Ausnahmefällen durchgeführt werden. Nicht selten führt eine Adenotomie zu einer deutlichen Sprechverschlechterung. Diagnostiziert werden kann die velopharyngeale Schlussinsuffizienz vom behandelnden Arzt sowohl durch direkte Betrachtung mit Hilfe der transnasalen fiberoptischen Nasopharyngoskopie als auch radiologisch (Videofluoroskopie oder Videokinematographie).

Untersuchungsmethoden

Neben der klinischen Untersuchung (Logopädie, Linguistik) und apparativ-phonetischen Aufzeichnungen und Analysen des akustischen Sprechsignals werden vor allem zwei Untersuchungsverfahren eingesetzt, die eine objektive Beurteilung der am Sprechen beteiligten Muskulatur ermöglichen:



a



b

**Die Nasopharyngoskopie
(manchmal fälschlicherweise
abgekürzt Nasoendoskopie genannt)**

Nach Betäubung der Nasenschleimhaut mit einem Lokalanästhesie-Spray wird ein sogenannte Fiberendoskop (wie ein dünner Schlauch) durch die Nase eingeführt. Mit einer an der Spitze eingebauten Miniaturkamera können Gaumen- und Rachenbewegungen von oben beobachtet werden. Die Untersuchung ist ungefährlich, jedoch unangenehm und wird erst von älteren Kindern (etwa ab dem 5.–8. Lebensjahr) toleriert.

**Die Videofluoroskopie
(Röntgendurchleuchtung)**

Hier werden die Sprechbewegungen radiologisch aufgezeichnet. Die Technik kann auch bei Kleinkindern problemlos angewendet werden, die Strahlenbelastung ist bei modernen Röntgengeräten sehr gering. Nach der Aufzeichnung sind auch objektive Vermessungen möglich. Bei Einsatz spezieller schnellauflösender Geräte wird diese Technik auch Videokinetographie genannt.

Abbildung 9: Videofluoroskopie mit Darstellung der Hebung des Gaumensegels (Pfeil) in Ruhe (a) und während des Sprechens (b) mit deutlicher Insuffizien (Quelle: „22q and you“ Newsletter)

Zusammenfassung

Es lässt sich feststellen, dass das Störungsbild multifaktoriell bedingt ist. Bis heute sind die Ursachen vieler der hier aufgezählten Phänomene der Sprech-, Sprach- und Schluckstörungen vor allem der ersten beiden Lebensjahre bei weitem noch nicht geklärt. Eine Lösung und Aufklärung kann daher nur in einem interdisziplinären Ansatz erfolgen. Aus diesem Grund erscheint ein Zusammenarbeiten der Logopädie, der Heilpädagogik, der kognitiven Linguistik, der Klinischen Phonetik, der Entwicklungs- und Neuro-

psychologie, der Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, der Phoniatrie und Pädaudiologie, der Humangenetik und der Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie als morphologisch-orientierter Disziplin als absolut notwendig, um das Problem grundsätzlich zu erfassen, zu verstehen und letztendlich erfolgreich zu therapieren. Das 2005 gegründete „Kompetenzzentrum Sprache“ der Selbsthilfeorganisation für Kinder mit einem DS 22q11 (**KIDS-22q11 e.V.**) am Universitätsklinikum Frankfurt/Main hat sich dies zur vorrangigen Aufgabe gemacht.

Die Bedeutung des 22q11-Deletionssyndroms für den Mund-Kiefer-Gesichtsbereich

Bei der Mehrzahl der Patienten wird die Diagnose „Deletionsyndrom 22q11“ sekundär nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt. Obwohl das Grundleiden und häufige intensivmedizinische Maßnahmen am Anfang unabdingbar sind, sollten im späteren Verlauf Untersuchungen durchgeführt werden, um andere, nicht weniger wichtige Probleme zu erfassen. Da Fehlbildungen oder Funktionsstörungen im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich in bis zu 85 % der Fälle vorkommen, ist eine Vorstellung in einer entsprechenden Fachabteilung indiziert. Als häufigste Störung wird die velopharyngeale Insuffizienz beschrieben. Diese ist im Säuglingsalter maßgeblich beteiligt am Entstehen von Trinkschwierigkeiten, Schluckstörungen oder sogar gastroöso-

phagealem Reflux. Als Folge einer velopharyngealen Insuffizienz zeigen ältere Kinder eine typisch nieselnde Sprache und rezidivierende Mittelohrentzündungen (einhergehend mit einer Gehörverminderung und einer Sprachentwicklungsstörung). Bereits im Säuglingsalter sollte abgeklärt werden, ob eine Gaumenspalte vorhanden ist. Mit Hilfe der Nasopharyngoskopie ist es auch möglich submuköse Gaumenspalten zu diagnostizieren. Die Ursachen für die velopharyngeale Insuffizienz sind multifaktoriell und sollten möglichst früh abgeklärt werden. Der Mund-Kiefer-Gesichtschirurg kann die am velopharyngealen Verschluss beteiligten Strukturen sowohl statisch (Nasopharyngoskopie), als auch in Bewegung (Videofluoroskopie) be-

urteilen. Diese Untersuchungsmethoden helfen bei der Entscheidungsfindung, ob die Sprechqualität des Patienten ggf. bei Vorliegen einer Spaltbildung durch eine Operation verbessert werden kann.

Die Patienten haben eine typische längliche Gesichtsform verbunden mit einem offenen Biss und Überbiss durch Rückverlagerung des Unterkiefers. Dies kann je nach Ausprägung eine kieferorthopädische Therapie erfordern. Die Betroffe-

nen haben dadurch ein typisches Aussehen mit offener Mundhaltung, Hautblässe und laufender Nase (adenoide Facies) und haben auch rezidivierende Infektionen im Bereich der Rachenmandeln. Allerdings führt eine Adenotomie bei erweitertem Rachenraum, Muskelschwäche und Gaumensegelveränderungen oft zu einer Sprechverschlechterung und sollte nur in ganz besonderen Fällen durchgeführt werden.

Die grundlegenden Probleme

Die Früherkennung und Behandlung von Patienten mit Deletionssyndrom 22q11 hat sich in den letzten Jahrzehnten erheblich verbessert. Trotzdem ergeben sich aus der klinischen Erfahrung oft zwei grundlegende Probleme bei der Behandlung dieser Kinder:

1. Bei den Kindern mit schweren Herzfehlbildungen liegt der Behandlungsschwerpunkt auf der Behebung des Herzdefektes. Hierbei werden assoziierte Probleme wie eine Sprechentwicklungsstörung jedoch häufig in einem zu großen Maße vernachlässigt. Das Kind kommt damit nicht in den Genuss einer angemessenen Förderung und kann Schaden für seine weitere psychosoziale Entwicklung nehmen.

2. Kinder mit nur diskreten Herzfehlbildungen entwickeln sich körperlich oft relativ normal und werden erst durch die Sprechentwicklungsstörung auffällig. Bei Vorliegen von strukturellen Problemen wie etwa den submukösen Gaumenspalten kann eine konservative logopädische Therapie alleine nicht den gewünschten Erfolg erzielen, so dass eine sprechunterstützende Operation (z.B. Velopharyngoplastik, Levatorplastik) diskutiert werden muss. Bei diesen Kindern ist es deshalb notwendig, rechtzeitig zu erkennen, dass die Sprechstörung durch das Syndrom verursacht ist.

Fallbeispiel 1

Susanna ist vier Jahre alt. Bei ihr ist ein Deletionssyndrom 22q11 bekannt. Die Herzfehlbildung ist operativ korrigiert, trotzdem zeigt das Kind allgemeine Gedeihstörungen. In der Untersuchung ist sie aufmerksam und kooperativ. Susanna ist schwer sprach- und sprechentwicklungsge-stört. Insbesondere liegen viele variable artikulatorische Entstellungen vor. Susanna atmet aufgrund von stark vergrößerten Rachenmandeln (im Volksmund „Polypen“ genannt) ausgeprägt durch den Mund. Dies führt bei ihr zu einer extrem erhöhten Infektanfälligkeit. Die Eltern berichten, dass die Familie die Wintermonate in Quarantäne verbringe und Susanna praktisch keinen Kontakt zu Gleichaltrigen habe. Auch Frühförderung finde aus diesem Grund nicht statt. Die Eltern werden darauf aufmerksam gemacht, dass sich hier ein Teufelskreis entwickelt, da das entwicklungsge-störte Kind durch die isolierte Situation zu wenig Anregungen bekommt. Sie werden ermuntert, sich an eine entsprechende Frühförderungsstätte zu wenden.

Fallbeispiel 2

Andreas ist zehn Jahre alt. Er spricht deutlich hypernasal und zeigt eine rückverlagerte Artikulation mit Resonanzstörungen (Näseln) und kompensatorischen Lautbildungen. Wegen dieser Sprechentwicklungsstörung bekommt er bereits seit dem Kleinkindalter logopädische Therapie, zeitweise sogar von zwei Therapeutinnen gleichzeitig. Trotzdem verbessert sich die Hypernasalität durch die Therapie nicht. Andreas bekommt deshalb eine sprecherunterstützende Velopharyngoplastik. Mit weiterer intensiver logopädischer Therapie verbessern sich der Stimmklang und die Artikulation nur wenig. Die Ursache der Hypernasalität ist jedoch unklar. Da bei Andreas die charakteristische längliche Gesichtsform und die hypotone offene Mundhaltung vorliegen, wird eine Vorstellung in der medizinischen Genetik vereinbart. Dort wird ein Deletionssyndrom 22q11 diagnostiziert und damit der Blick geöffnet für das Zugrundeliegen eines multifaktoriellen Geschehens.

Schlussfolgerungen

Die Erkenntnisse aus unserer interdisziplinären klinischen Arbeit mit 22q11-Patienten veranlassen uns, eine Reihe von Schlussfolgerungen für eine weitere Verbesserung der Therapie zu ziehen.

- Bei Vorliegen konotrunkaler Herzfehlbildungen ist differentialdiagnostisch immer ein Deletionssyndrom 22q11 auszuschließen. Der frühe Einbezug mund-kiefer-gesichts-chirurgischer und phoniatischer Diagnostik ist zentral, um bei jedem Patienten eine optimal abgestimmte individuelle Behandlungsplanung zu ermöglichen. Insbesondere einer frühzeitig beginnenden logopädischen und ergotherapeutischen Förderung kommt hierbei eine zentrale Rolle zu.

- Umgekehrt ist auch beim Vorliegen von Hypernasalität unklarer Genese an das mögliche Vorliegen eines DS 22q11 zu denken.
- Eine Adenotomie ist beim DS 22q11 nur im Ausnahmefall indiziert, da hierdurch eine Verschlechterung des Sprechens ausgelöst werden kann.
- Die interdisziplinäre Teamarbeit ist weiter auszubauen und zu fördern. Ziel ist es hier, eine den Lippen-Kiefer-Gaumenspaltzentren vergleichbare Struktur zu schaffen, um die Behandlung des Patienten vielerorts interdisziplinär optimal einbetten zu können.

Verfasser

Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Dr. med. habil. Robert Sader

Klinik und Poliklinik für Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie,
Universitätskliniken Frankfurt

Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Christiane Hey

Abteilung für Phoniatrie und Pädaudiologie,
Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Standort Marburg

Dr. med. Gudrun Fahrenholz

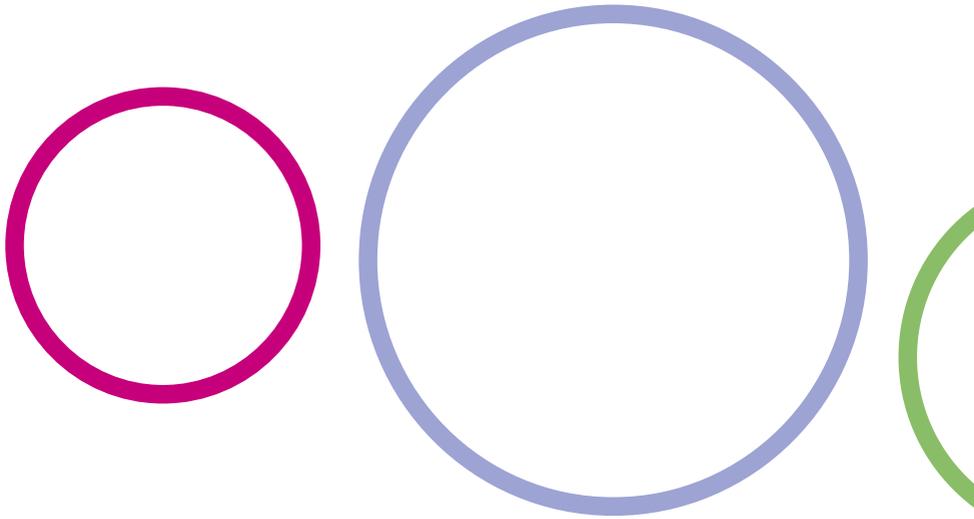
Allgemeinmedizin, Rotenburg (Wümme)

Dr. Carla Wegener

Fachbereich Gesundheit, Europa-Fachhochschule Fresenius, Idstein

Prof. Dr. Helen Leuninger

Institut für Kognitive Linguistik, Universitätskliniken Frankfurt



KiDS-22q11 e.V.

Geschäftsstelle

Albert-Einstein-Straße 5

87437 Kempten

DEUTSCHLAND

T +49 (0)831 6971056-0

F +49 (0)831 6971056-1

info@KiDS-22q11.de

www.KiDS-22q11.de

ISSN 1863-1576