

## DIE SPRACHENTWICKLUNG BEI KINDERN MIT MUTATIONEN DES 14. CHROMOSOMS BERICHT ÜBER DAS FORSCHUNGSPROJEKT VON JUNI 2010 BIS FEBRUAR 2011

Im Verlauf der ersten Forschungsmonate zur Erforschung der Sprachentwicklung bei Kindern mit dem Ringchromosom-14-Syndrom und Deletionen des 14. Chromosoms konzentrierte sich die Forschungsarbeit mit einem entsprechenden wissenschaftlichen Artikel, der in einer italienischen Fachzeitschrift veröffentlicht werden soll, einerseits auf die Auswertung der bereits zur Verfügung stehenden Daten und andererseits auf die Sammlung neuer Daten, darunter auch auf die Daten aus Beobachtungen einer Gruppe von Kindern, die entsprechend des Alters und genetischer Eigenschaften zusammengestellt wurde.

Die Auswertung der Daten, über die Ring 14 bereits verfügt, erfolgte durch die Abfassung eines wissenschaftlichen Artikels, in welchem die kommunikative und linguistische Entwicklung von 12 Kindern und Jugendlichen zwischen 5 und 16 Jahren mit Mutationen des 14. Chromosoms dargestellt wird. Das Ziel dieser Arbeit bestand in einer erstmaligen Beschreibung der linguistischen Entwicklung bei Personen mit genetischen Defekten des 14. Chromosoms, da dieses Thema bisher weder in der wissenschaftlichen Literatur in Italien noch international aufgegriffen wurde. Es stellte sich zusammen mit anderen klinischen Aspekten, die in der Literatur beschrieben werden eine Inhomogenität der linguistischen Fähigkeiten heraus. Bei den Teilnehmern variiert das Fähigkeitsspektrum von völliger Abwesenheit spontaner Sprachproduktion bis hin zu guten Fähigkeiten auf allen sprachlichen Gebieten. Aus der Auswertung geht hervor, warum unterschiedliche Niveaus in der Sprachentwicklung je nach Art der Mutation vorkommen. Es wurde festgestellt, dass die Sprachentwicklung bei Kindern mit Deletionen besser verläuft als bei Kindern mit dem Ringchromosom-14-Syndrom. Der Artikel „*Linguistische Fähigkeiten bei italienischsprachigen Kindern mit Mutationen des 14. Chromosoms*“ (*“Competenze linguistiche in bambini di lingua italiana con aberrazioni del cromosoma 14”*) von den Autorinnen Laura D’Odorico, Simona Giovannini, Marinella Majorano, Paola Martinelli und Laura Zampini wurde für

die Veröffentlichung in der Fachzeitschrift „*Psichiatria dell’infanzia e dell’adolescenza*“ [„*Kinder- und Jugendpsychiatrie*“] vorgeschlagen.

Diese Daten flossen zusammen mit anderen in diesen Monaten gesammelten Daten in einen Vortrag mit dem Titel „*Die Sprachentwicklung bei Kindern mit Mutationen des 14. Chromosoms*“ von Laura D’Odorico, Laura Zampini e Paola Zanchi ein, der bei den “Entwicklungsneuropsychologietagen” gehalten wurde, welche in Bressanone vom 19.-22. Januar 2011 stattfanden. In diesem Vortrag wurde besonders der Einfluss einiger Faktoren wie das Vorhandensein bzw. die Abwesenheit von Epilepsie, Autismus und hirnmorphologischer Anomalien auf die Sprachentwicklung bei Kindern mit Mutationen des 14. Chromosoms untersucht. Die Ergebnisse zeigen inwiefern die linguistischen und kommunikativen Fähigkeiten bei Kindern mit dem Ringchromosom-14-Syndrom und bei Kindern mit Deletionen inhomogen sind und inwiefern die Sprachentwicklung bei Kindern mit dem Ringchromosom-14-Syndrom im allgemeinen eingeschränkter ist, was u.a. auf die große Anzahl anderer mit dem Syndrom im Zusammenhang stehenden Krankheiten wie stärkere bzw. arzneimittelresistente Epilepsie und dem häufigeren Auftreten autistischer Charakterzüge zurückzuführen ist. Zudem ist es bei unterschiedlichen Bedingungen möglich, dass die hirnmorphologischen Anomalien Einfluss auf die psychomotorische und linguistische Entwicklung der Kinder haben, die den gleichen genetischen Defekt aufweisen.

Zur Sammlung neuer Daten werden seit Juni 2010 Beobachtungen und Bewertungen der Sprachentwicklung einer Gruppe von 8 Kindern im Alter zwischen 2 und 7 Jahren durchgeführt. Bei drei dieser Kinder hat bisher eine Sitzung zur Bewertung stattgefunden, bei den anderen 4 Kindern sind zwei Beobachtungssitzungen durchgeführt worden. Bei dem kleinsten Mädchen, dessen kommunikative Entwicklung im zweimonatlichen Rhythmus gezeigt wird, wurden drei Sitzungen in unterschiedlichen Kontexten durchgeführt (zu Hause und im Rehabilitationszentrum) mit dem Ziel die Sprachentwicklung in verschiedenen Umfeldern und mit verschiedenen Kontaktpersonen auszuwerten. Bei zwei Kindern wurde zudem auch eine Bewertung der psychomotorischen Entwicklung unter

Anwendung der Griffithskala vorgenommen, um ihre Sprachentwicklung zu ihrer allgemeinen Entwicklung in Beziehung zu setzen.

Alle bisher durchgeführten Beobachtungen und Videoaufzeichnungen wurden zum Zweck einer detaillierten Auswertung der kommunikativen Äußerungen einschließlich nonverbaler Äußerungen archiviert.

Im Verlauf dieser Monate ist auch ein Fragebogen für die Mitglieder von Ring 14 entwickelt worden, mit Hilfe dessen viele Daten zur Sprachentwicklung der Kinder mit Mutationen des 14. Chromosoms gesammelt werden soll. Ein derartiger Fragebogen wird derzeit in Italien ausgegeben, wir beabsichtigen jedoch, auch übersetzte Fragebögen außerhalb Italiens zu verteilen. Das Ziel des Fragebogens besteht in der allgemeinen Einschätzung des erreichten Niveaus der Sprachentwicklung bei möglichst vielen Kindern mit dem Ringchromosom-14-Syndrom bzw. Deletionen des 14. Chromosoms, damit mit einem einheitlichen Bewertungsmaßstab sowohl Kinder, die noch nicht sprechen als auch fließend sprechende Kinder in die Betrachtung einbezogen werden können.

Folgende Hauptziele sollen in den nächsten Monaten verfolgt werden:

- Durchführung weiterer Beobachtungs- und Bewertungssitzungen zur kommunikativen und linguistischen Entwicklung der acht am Projekt teilnehmenden Kinder
- Bewertung der psychomotorischen Entwicklung
- Archivierung und Auswertung der gesammelten Daten
- detaillierte Auswertung einiger Fälle mit Besonderheiten in der linguistischen und kommunikativen Entwicklung mit besonderer Betrachtung ihrer genetischen und morphologischen Eigenschaften
- Verteilung und Übersetzung des Fragebogens zum erreichten Stand in der Sprachentwicklung der Kinder mit dem Ringchromosom-14-Syndrom bzw. mit Deletionen des 14. Chromosoms