

Genauer hinschauen bei auffälligen Sprachstörungen

Mehr Aufmerksamkeit hinsichtlich Sprachentwicklungsstörungen im Kindesalter gefordert

Hildesheim. Zum Internationalen Tag der Sprachentwicklungsstörung (SES) hat Dr. Bianka Wachtlin, Logopädin und HAWK-Verwaltungsprofessorin, einen eindeutigen Appell: „Das Wissen, dass es dieses Störungsbild gibt, muss einfach in die Köpfe“, sagt sie. Wie äußern sich Sprachentwicklungsstörungen? Diese treten als Folge einer primären Erkrankung, zum Beispiel einer Hörstörung, oder als isolierte Störung im Laufe des Spracherwerbs auf. Dabei können verschiedene Modalitäten der Sprache und des Sprechens betroffen sein. Unterschieden werden die Bereiche Aussprache, Wortschatz, Grammatik und Kommunikationsverhalten. Meistens sind mehrere Aspekte betroffen. Typisch sind auch individuelle Unterschiede. Studien zeigen, dass rund sieben Prozent der Kinder von einer Sprachentwicklungsstörung betroffen sind, das sind etwa zwei Kinder in jeder Kindergartengruppe oder Schulklasse. „Die Idee, dass sich eine Entwicklungsstörung verewicht, ist wissenschaftlich nicht zu belegen“, sagt Wachtlin und weist auf die Möglichkeit hin, im Verdachtsfall Logopäden oder Kinderärzte um Rat aufzusuchen.



Prof. Bianka Wachtlin

FOTO: R

Denn je nach Schweregrad und Komplexität der Störung kann sich diese langfristig auf die Entwicklung eines Kindes auswirken und auch noch im Schulalter weiter fortbestehen. Dies könne häufig auch zu Folgestörungen führen: Kinder mit einer Sprachentwicklungsstörung werden beispielsweise als ängstlicher oder hyperaktiver erlebt als typisch entwickelte Kinder. Da das schulische Lernen stark auf Sprache und Sprechen aufbaut, fällt Kindern und Jugendlichen mit einer Sprachentwicklungsstörung das Lernen allgemein oft schwer.

Dass die Corona-Pandemie das Erkennen von möglichen Sprachentwicklungsstörungen erschwere, zum Beispiel durch den Wegfall vieler Schuleingangsuntersuchungen und der dazugehörigen Beratung vielerorts, habe auch Wachtlin durch viele private Gespräche mit Eltern bemerkt: „Es gibt anscheinend Kinder, die physiologisch nicht aufgefallen sind, aber nun in der ersten Klasse Störungen aufzeigen – das ist weder für die Kinder, die Eltern, noch für die Lehrkräfte auf lange Sicht gut.“

► Warum ein internationaler Tag der Sprachentwicklungsstörung?

Der Internationale Tag der Sprachentwicklungsstörung stammt aus Großbritannien („raising awareness of developmental language disorder“, <https://raddid.org>). Hintergrund ist, dass Umfrageergebnisse im Jahr 2010 ergaben, dass in der Bevölkerung in Großbritannien wenig Wissen über SES bestand. SES schien unsichtbar. Danach begannen sowohl eine wissenschaftliche Debatte als auch ab 2013 eine große Öffentlichkeitskampagne. Zunächst haben sich in einem Delphi-Verfahren führende Wissenschaftler auf einen einheitlichen Begriff für die Störung geeinigt: „developmental language disorder“. Diesen Konsens herzustellen, war gar nicht so einfach und hat sich über mehrere Jahre erstreckt. Seit 2019 wird auch hier in Deutschland in Fachkreisen über die Definition und Terminologie dieser Störung diskutiert. Federführend ist hier die Gesellschaft für interdisziplinäre Sprachforschung und kindliche Sprachstörungen im deutschsprachigen Raum, kurz GISKID (<https://giskid.eu>). Bei Twitter unter #DLDDgerman zu finden.

Die Initiatoren des internationalen Tages stellen seit mehreren Jahren wissenschaftlich fundierte Materialien zusammen. Wissenschaftler aus der ganzen Welt steuern Übersetzungen in anderen Sprachen bei. So können sich Interessierte, Betroffene und Fachkräfte, die mit Kindern und Jugendlichen mit SES zusammenarbeiten, über den Youtube-Kanal „RALLIcamping“, die Internetplattform <https://raddid.org> und dort zu findenden zahlreichen Informationsmaterialien über die Störung informieren. SES soll nicht weiter unsichtbar sein.

Kontakt unter: Dr. Bianka Wachtlin, Verwaltungsprofessorin (Logopädie); HAWK Hochschule für angewandte Wissenschaft und Kunst Hildesheim/Holzwinden/Göttingen; Fakultät Soziale Arbeit und Gesundheit; Bachelorstudiengang Ergotherapie, Logopädie und Physiotherapie (ELP); Goschentor 1, 31134 Hildesheim, Telefon 05121/8815 93, Fax: 05121/88120 0591, E-Mail: bianka.wachtlin@hawk.de.

THEMA HEUTE: ALTERN IM ZEITRAFFER



Faszinierende Mechanismen entschlüsseln: Prof. Bernd Wollnik und sein Team erforschen seltene Erkrankungen mit vorzeitiger Alterung und gewinnen so auch neue Erkenntnisse, warum wir alle altern.

FOTOS: SCHMIDT / MISCHKE

Altern im Zeitraffer

Was wir von seltenen Erkrankungen mit vorzeitiger Alterung lernen können

Von Prof. Dr. med. Bernd Wollnik

Göttingen. Altern geht uns alle an. Und meist versuchen wir, den schleichenden Prozess des Alterns und die mit ihm verknüpften Begleiterscheinungen und Krankheiten möglichst lange hinauszuzögern. Doch es gibt Kinder, die bereits kurz nach der Geburt typische Alterszeichen und -beschwerden entwickeln und innerhalb kurzer Zeit, quasi im Zeitraffer, altern. Sie bekommen dann zum Beispiel graue Haare und Haarausfall, eine faltige Haut, steife Gelenke, Osteoporose und brüchige Knochen oder zunehmende Schwerhörigkeit. Sie leiden zusätzlich auch an häufigen, im Alter auftretenden Erkrankungen, wie Herz-Kreislauf-erkrankungen, Krebs oder neurodegenerativen Erkrankungen. Ihre Lebenserwartung ist stark verkürzt und meist verstehen sie bereits im Jugend- oder frühen Erwachsenenalter. Eine Heilung existiert für diese Krankheiten bislang nicht. Mehr als 100 dieser besonders prägnanten und sehr seltenen Erkrankungen mit vorzeitiger und beschleunigter Alterung, sogenannte „progeroide Syndrome“, sind bekannt und jede davon betrifft nur wenige Kinder weltweit. Verursacht werden sie meist durch einen Defekt in einem einzelnen Gen des Erbguts. Bei wenigen dieser Erkrankungen kennt man diese genetische Ursache bereits, bei vielen anderen jedoch noch nicht. Betroffene Familien müssen oft sehr lange suchen, bis sie kompetente Ansprechpartner für die Diagnose und Versorgung ihrer Kinder finden. An der UMG wird nun das einzige Zentrum in Deutschland angesiedelt, das sich spezifisch mit der klinischen Versorgung, der Diagnostik und der Erforschung von progeroiden Syndromen befasst und betroffenen Familien eine interdisziplinäre Sprechstunde mit Kinderärzten, Humangenetikern und vielen anderen Spezialisten anbietet.

„Die genetische Ursache für eine so seltene Erkrankung auch bei einem einzelnen Patienten zu ermitteln – das gelingt uns dank der modernen Hochdurchsatz-

Sequenzierung heute schon in den meisten Fällen“, erklärt Prof. Bernd Wollnik, Direktor des Instituts für Humangenetik und designierter Sprecher des geplanten Zentrums für Progeroide Erkrankungen. „In unserem genetischen Labor bieten wir ein so genanntes Multi-Gen-Panel an. Dabei testen wir anhand einer Blutprobe die DNA des Patienten auf Fehler in der Erbinformation in derzeit 85 Genen, die wir mit progeroiden Erkrankungen in Verbindung bringen. Und dieses Panel passen wir kontinuierlich an die neuesten Erkenntnisse aus der Forschung an.“

Untersuchung zur Ursachenklärung

Lässt sich bei einem Patienten keine ursächliche Veränderung in den bereits bekannten Genen nachweisen, bietet das Zentrum die Möglichkeit einer wissenschaftlichen Untersuchung zur Ursachenklärung an. Bernd Wollnik und dem international bekannten MutationMining (MM)-Team des Instituts ist es in den letzten Jahren schon häufig gelungen, neue Krankheitsgene zu entschlüsseln. Die Genidentifizierung ist also der erste Schritt, sie ermöglicht eine umfassende Beratung der Familie und z.B. auch eine bessere Einschätzung zum weiteren Verlauf der Erkrankung sowie eine präzise Einordnung des Wiederholungsrisikos bei weiteren Kindern. Mit der genauen Diagnose haben die Eltern auch die Chance, etwa über soziale Medien Kontakt zu

anderen Betroffenen oder zu Patientenorganisationen herzustellen.

Doch die Spurensuche der humangenetischen Forscher geht noch weiter, denn sie wollen wissen, wie sich der Gendefekt auf der Ebene von Zellen und Molekülen auswirkt und wie genau es zu den strukturellen und funktionellen Auffälligkeiten in Organen und Geweben kommt. Sind es dieselben Prozesse, die auch die „natürliche“ Alterung steuern und für Probleme und Erkrankungen wie Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Krebs oder Neurodegeneration sorgen? Um dies herauszufinden, führen die Wissenschaftler faszinierende und sehr aufwendige funktionelle Experimente durch.

So konnten Professor Wollnik und sein Team bereits bei vielen Patienten neue molekulare Mechanismen entdecken. Erst vor Kurzem bei einem Neugeborenen mit einem neuartigen progeroiden Syndrom eine ursächliche genetische Veränderung, die in diesem Fall ein Protein betrifft, das der Körper benötigt, um die Schutzkappen von Chromosomen (sog. Telomere) im Zellkern vor der vorzeitigen Verkürzung zu bewahren und die korrekte Weitergabe der genetischen Information bei der Teilung von Zellen zu gewährleisten. In den letzten Jahren zeigte sich immer wieder, dass bei der Entstehung von progeroiden Erkrankungen vor allem Gendefekte eine Rolle spielen, die für die sogenannte genomische Stabilität wesentlich

sind. Die Zelle besitzt verschiedene Mechanismen, die dafür sorgen, dass die genetische Information der DNA korrekt von Zelle zu Zelle weitergegeben wird. Störungen dieser Mechanismen und die Anhäufung von DNA-Schädigungen führen auch im biologischen Alterungsprozess dazu, dass Zellen ihre Funktionsfähigkeit verlieren, Gewebe sich nicht mehr richtig regenerieren und so das Risiko für Krankheiten wie z.B. Krebs steigt.

Moderne Sequenzieretechnologie

„Durch unsere Forschung an progeroiden Erkrankungen möchten wir ihre Entstehung und mögliche Ansatzpunkte zu ihrer Behandlung entschlüsseln, können aber gleichzeitig auch mehr über den natürlichen Prozess des Alterns erfahren“, so Bernd Wollnik. „Mit den Möglichkeiten der modernen Sequenzieretechnologie können wir ganz neue Wege gehen. Wir arbeiten jetzt z.B. intensiv an der Einzelzellsequenzierung. Sie erlaubt uns, für eine einzelne Zelle festzustellen, wann welche Gene an- und ausgeschaltet sind und welche Veränderungen der DNA in dieser einzelnen Zelle Veränderungen der Genaktivität verursachen. Weltweit einmalig. Damit können wir zum einen die Situation des Genoms in verschiedenen Zellen vergleichen, aber auch beobachten, wie sich das Ablesen von Genen zu unterschiedlichen Zeitpunkten in einer Zelle verhält. So können

wir sehen, wann welche Gene besonders aktiv sind und in welchen Prozessen die entsprechenden Proteine dann agieren. Das sind unglaublich faszinierende Einblicke.“

Das Ziel der Ärzte und Wissenschaftler ist es, mit ihren neu gewonnenen Erkenntnissen Anknüpfungspunkte für die Entwicklung von therapeutischen Optionen zu schaffen. Eventuell gibt es bereits Medikamente, die bei anderen Erkrankungen eingesetzt werden, aber in Mechanismen wirken, die auch bei progeroiden Syndromen eine Rolle spielen. Perspektivisch sieht Bernd Wollnik hier in der CRISPR/Cas-Methode, der „Genschere“, ein großes Potenzial. „Wir konnten vor kurzem schon im Zellmodell zeigen, dass sich mit dieser Form der Genomeditorierung Herzmuskelzellen behandeln lassen. Ich bin sehr zuversichtlich, dass dies in der Zukunft ein Ansatz sein wird, der uns auf dem Weg zur personalisierten Medizin voranbringt. Auch bei der normalen Alterung. Wir müssen nur zunächst die genauen Mechanismen verstehen und daran arbeiten wir mit Hochdruck.“



Der Autor
Prof. Dr. med. Bernd Wollnik,
Direktor des Instituts für Humangenetik der Universitätsmedizin Göttingen

LESER FRAGEN

Liebe Leser, stellen Sie Ihre Frage zum Thema „Altern im Zeitraffer“

bitte bis Montag, 2. November, 10 Uhr. Hierfür gibt es eine eigene E-Mail-Adresse. Sie lautet

sprechstunde@goeettinger-tageblatt.de

Ihre Fragen werden dann von Prof. Dr. med. Bernd Wollnik beantwortet werden. Die Antworten finden Sie am kommenden Sonntagabend im Tageblatt – wiederum auf der Seite „Gesund in Göttingen“.

