

## Poster

### Das Tricho-Rhino-Phalangeale Syndrom Typ 2: Eine sprachdiagnostische Einzelfallbeschreibung

Anja Bergmair

Universität Salzburg

**Zitation:**

Bergmair, A. (2021). Das Tricho-Rhino-Phalangeale Syndrom Typ 2: Eine sprachdiagnostische Einzelfallbeschreibung. Sprachtherapie aktuell: Forschung - Wissen – Transfer 8(1): Sonderausgabe XXXIII. Workshop Klinische Linguistik. e2021-18

Im Beitrag wird das Tricho-Rhino-Phalangeale Syndrom Typ 2 thematisiert. Im ersten Teil des Beitrags werden die genetischen Grundlagen, allgemeine Fakten über das Tricho-Rhino-Phalangeale Syndrom Typ 2, Aspekte von Sprachentwicklungsstörungen und Grundlagen der gesunden und der gestörten Stimme angesprochen. Im praktischen Teil, welcher den Hauptbestandteil des Beitrags ausmachen wird, widmet sich diese Arbeit einer Einzelfallbeschreibung. Hierbei wurde eine vom Tricho-Rhino-Phalangealen Syndrom Typ 2 betroffene Patientin ab ihrem 7. bis hin zu ihrem 9. Lebensjahr in Form einer regelmäßigen Durchführung von sprachdiagnostischen Testverfahren und der Darstellung des medizinisch-therapeutischen Behandlungsverlaufs begleitet. In Folge dessen wurden der PLAKSS-II, der P-ITPA der SET 5-10 und der SLRT-II unter der zusätzlichen Verwendung von Eye-Tracking durchgeführt. Zur Überprüfung der stimmlichen Fähigkeiten wurden ein Sing- und Sprechstimmfeld mit Ling-WAVES und eine Shimmer und Jitter Analyse mit PRAAT gemacht. Die Ergebnisse zeigen Auffälligkeiten in der Syntax, in der phonologischen Bewusstheit, in der auditiven Merkfähigkeit und leichte Einschränkungen des Wortschatzes. Das rezepptive Sprachverständnis, sowie die Stimme und die Lese- und Rechtschreibfähigkeit sind unbeeinträchtigt. Weiterhin bestehen artikulatorische Auffälligkeiten, die mutmaßlich durch den zu kleinen Unterkiefer, der durch das Langer-Giedion-Syndrom hervorgerufen wird und eine behandelte Schallleitungsschwerhörigkeit, begründet sind. Diese artikulatorischen Prozesse beinhalten eine Rückverlagerung alveolarer Plosive, wobei diese inkonstant ist, eine inkonstante stimmhafte Produktion stimmloser Plosive und einen Sigmatismus bzw. eine auffällige Produktion der alveolaren und postalveolaren stimmhaften und stimmlosen Frikativen. Anzeichen für eine Lese- und Rechtschreibstörung konnten nicht gefunden werden. Die beschriebene Patientin besitzt keine Anzeichen für eine Retardierung. Abschließend kann gesagt werden, dass diese Einzelfallstudie die erste linguistische Beschreibung einer Patientin mit dem Tricho-Rhino-Phalangealen Syndrom Typ 2 ist. Mit Hilfe der vorliegenden Resultate ist es möglich, eine detailreiche Einsicht in das Thema dieses seltenen Gendefekts zu bekommen.

#### Literatur

Bishop D. & Donlan C. (2005). The role of syntax in encoding and recall of pictorial narratives: evidence from specific language impairment. *British Journal of Developmental Psychology*, 23, 25-46.

Chen, C., Lin, S., Liu, Y., Chern, S., Wu, P., Su, J. & Wang, W. (2013). An interstitial deletion of 8q23.3-q24.22 associated with Langer-Giedion syndrome, Cornelia de Lange syndrome and epilepsy. *Gene*, 529 (1), 176-180.

Giedion, A., Burdea, M., Fruchter, Z., Meloni, T. & Trosc, V. (1973). Autosomal-dominant transmission of the tricho-rhino-phalangeal syndrome. Report of 4 unrelated families, review of 60 cases. *Helv. Paediatr. Aeta*, 28, 249-259.

Hall, B., Langer, L., Giedion, A., Smith, D., Cohen, M., Jr., Beals, R. & Brandner, M. (1974). Langer-Giedion syndrome. In: A. Riss (Ed.), *Birth Defects. Original Article Series*, Vol. X, No. 12. New York, 147-164.

Kantaputra, P., Miletich, I., Lüdecke, H. J., Suzuki, E. Y., Praphanphoj, V., Shivdasani, R. & Sharpe, P. T. (2008). Tricho-rhino-phalangeal syndrome with supernumerary teeth. *Journal of dental research*, 87 (11), 1027-1031.