

Sprachlich-kognitive Funktionen und dysarthrische Störungen bei Glut1-Defekt Studienprotokoll und erste Ergebnisse

Anne Jurkutat, Martina Barthold, Regina Götz

Universität Würzburg, Fakultät für Humanwissenschaften, Lehrstuhl Sprachheilpädagogik, anne.jurkutat@uni-wuerzburg.de

Zitation:

Jurkutat, A., Barthold, M. & Götz, R. (2022). Sprachlich-kognitive Funktionen und dysarthrische Störungen bei Glut1-Defekt Studienprotokoll und erste Ergebnisse. Sprachtherapie aktuell: Forschung - Wissen – Transfer 9(1): XXXIV. Workshop Klinische Linguistik. e2022-14

Thema und Ziel. Der Glut1 - Defekt, erstmalig 1991 beschrieben (de Vivo et al., 1991), ist eine genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, die unlängst verstärkt in den Fokus der Forschung rückt. Im sprachtherapeutischen Kontext ist das Störungsbild, das sich im Spannungsfeld zwischen einer komplexen Bewegungsstörung, einer Epilepsie und einer globalen psychomotorischen Entwicklungsverzögerung bewegt (Klepper, 2004), weitestgehend unbekannt. Als einzige etablierte Therapie der Erkrankung steht derzeit die sogenannte ketogene Diät zur Verfügung (Klepper et al., 2020). Die Auswirkungen des Glut1 - Defekts auf die Entwicklung von Kognition, Sprache und Sprechen wurden bisher nur vereinzelt am Rande untersucht und sind praktisch unerforscht. Das Poster zielt darauf ab, die Relevanz des Störungsbildes für die sprechpathologische Forschung und das logopädische Handlungsfeld aufzuzeigen. Die systematische Untersuchung der dysarthrischen Komponente setzt eine dezidierte Abgrenzung der kognitiven, sprachstrukturellen und sprechmotorischen Symptomatik voraus.

Methodik. Die Datenauswertung konzentriert sich zunächst auf die retrospektive Analyse der kognitiven Fähigkeiten einer Pilotstichprobe (n = 10), die anhand der WISC-IV (Petermann & Petermann, 2011) getestet wurde. Der Zusammenhang zwischen Zeitpunkt der Einleitung diätischer Maßnahmen und der sprachlich-kognitiven Entwicklung wird deskriptiv und mittels korrelativer Berechnungen untersucht.

Ergebnisse und Ausblick. Die Analyseergebnisse bestätigen die in der Literatur postulierte Hypothese eines Zusammenhangs zwischen dem Zeitpunkt des Diätbeginns und der sprachlich-kognitiven Entwicklung. In Anbetracht der Tatsache, dass es sich bei Glut1-PatientInnen um einen im Forschungsbereich der klinischen Logopädie bisher komplett unberücksichtigten Personenkreis handelt, eröffnet die systematische Untersuchung kognitiver, sprachlicher und sprechmotorischer Funktionen an dieser PatientInnengruppe Chancen auf eine Erweiterung des theoretischen Status quo insbesondere des Forschungsbereichs Dysarthrie. Die Definition und Charakterisierung der zugrundeliegenden Pathologie der sprechmotorischen Störungen wird perspektivisch erste Impulse für die Ableitung störungsspezifischer Therapiekonzeptionen ergeben.

De Vivo, D.C., Trifiletti, R.R., Jacobson, R.I., Ronen, G.M., Behmand, R.A., & Harik, S.I. (1991). Defective glucose transport across the blood-brain barrier as a cause of persistent hypoglycorrhachia, seizures, and developmental delay. *The New England journal of medicine*, 325(10), 703–709. DOI: 10.1056/NEJM199109053251006

Klepper, J. (2004). Der Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt: Definition einer neuen Erkrankung. *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis*, 3, 82-86

Klepper, J., Akman, C., Armeno, M., Auvin, S., Cervenka, M., Cross, H. J., De Giorgis, V., ... De Vivo, D. C. (2020). Glut1 Deficiency Syndrome (Glut1DS): State of the art in 2020 and recommendations of the international Glut1DS study group. *Epilepsia open*, 5(3), 354–365. DOI: 10.1002/epi4.12414

Petermann, F., & Petermann, U. (2011). *Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC-IV)*. Frankfurt: Pearson.