

Logopädische Auffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen
mit Ektodermaler Dysplasie

Bachelorarbeit

im Studiengang
Logopädie (B. Sc.)

der Medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg
in Kooperation mit der Berufsfachschule für Logopädie Erlangen

Betreuerin:
Dr.-Ing. Marion Semmler

vorgelegt von
Noémie Muneza Kroneis, 22514694

aus
Kaiserslautern

Erlangen, im Februar 2022

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis	2
Abkürzungsverzeichnis	4
Tabellen- und Abbildungsverzeichnis	5
1 Zusammenfassung.....	6
2 Einleitung	7
2.1 Vorstellung des Themas	7
2.2 Darstellung der Forschungslücke	7
2.3 Ziele und Kernfragen	8
2.4 Methodisches Vorgehen	8
3 Hintergrund	10
3.1 Definitionen.....	10
3.2 Aktueller Forschungsstand	11
4 Material und Methoden.....	13
4.1 Erstellung des Fragebogens	13
4.1.1 Fragen zu Stimmstörungen.....	14
4.1.2 Fragen zu Schluckstörungen.....	14
4.1.3 Fragen zu Sprechstörungen.....	15
4.2 Antwortmöglichkeiten.....	15
4.3 Durchführung der Befragung	16
5 Ergebnisse	18
5.1 Einteilung in Gruppen	18
5.2 Auswertung des Fragebogens.....	19
5.3 Ergebnisse im Bereich HNO	20
5.3.1 Trockenheit von Mund und Nase	20
5.3.2 Auffälligkeiten im Zahnstatus	21
5.4 Logopädische Versorgung.....	22

5.5	Ergebnisse im Bereich Stimme.....	23
5.6	Ergebnisse im Bereich Schlucken	24
5.6.1	Fragen zur frühkindlichen Ernährung	25
5.6.2	Fragen zur heutigen Esssituation	26
5.6.3	Interventionen	28
5.7	Ergebnisse im Bereich Sprechen.....	30
6	Diskussion.....	32
6.1	Diskussion der einzelnen Bereiche.....	32
6.1.1	HNO	32
6.1.2	Stimme.....	33
6.1.3	Schlucken.....	34
6.1.4	Sprechen.....	35
6.2	Zusammenhänge zwischen den Bereichen	36
6.3	Versorgungslage.....	37
6.4	Einzelfälle	38
7	Fazit und Ausblick	40
7.1	Schlussfolgerungen	40
7.2	Schwächen	41
7.3	Weiterer Forschungsbedarf	42
8	Literaturverzeichnis	44
	Anhang 1: Fragebogen	47
	Anhang 2: Interviewdokumentation.....	54
	Eidesstattliche Erklärung	69

Abkürzungsverzeichnis

AEC-Syndrom..... Ankyloblepharon-Ektodermaldysplasie-Clefting-Syndrom

ED..... Ektodermale Dysplasie

EEC Syndrom..... Ektrodaktylie-Ektodermaldysplasie-Clefting-Syndrom

XLHED..... X-linked hypohidrotic ectodermal Dysplasia

Tabellen- und Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Vorkommen der ED-Formen unter den Teilnehmenden	18
Abbildung 2: Auffälligkeiten im HNO-Bereich.....	20
Abbildung 3: Logopädische Versorgung	22
Tabelle 1: Logopädische Versorgung - Einteilung nach Gruppen.....	23
Abbildung 4: Auffälligkeiten im Bereich Stimme.....	24
Abbildung 5: Auffälligkeiten im Bereich Schlucken	25
Abbildung 6: Versorgungslage bezüglich Beratung	26
Abbildung 7: Verhaltensweisen beim Schlucken	27
Abbildung 8: Flüssigkeitsmenge pro Mahlzeit.....	29
Abbildung 9: Essgeschwindigkeit.....	29
Abbildung 10: Auffälligkeiten im Bereich Sprechen	31

1 Zusammenfassung

Personen mit der seltenen Erkrankung Ektodermale Dysplasie (ED) leiden unter Fehlbildungen der Haut, der Zähne, der Nägel und der Drüsen. Viele Betroffene berichten von Problemen bei der Stimmgebung, dem Schlucken und der Aussprache. Die auftretenden Schwierigkeiten und der Umgang mit diesen ist bei Kindern und Jugendlichen mit ED bisher wenig dokumentiert. Aus diesem Grund wurden für die vorliegende Arbeit 21 Mitglieder der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ interviewt.

Die Auswertung der Gespräche erfolgt in drei Gruppen: Betroffene mit einer Spaltfehlbildung, Personen mit leichter Symptomatik, sowie Erkrankte mit starker Symptomatik. Ersichtlich wird, dass alle Gruppen sowohl Stimm-, Schluck- als auch Sprechprobleme haben. Menschen mit Spaltfehlbildung werden dabei momentan besser unterstützt als Erkrankte aus den anderen Personengruppen. Außerdem werden Schluck- und Sprechstörungen häufiger therapiert als Stimmprobleme.

Bei Personen mit ED ist anzunehmen, dass einige Symptome zueinander im Zusammenhang stehen. Dies konnte jedoch aufgrund der geringen Teilnehmendenzahl nicht sicher bestätigt werden. Das heterogene Erscheinungsbild von ED wirkt sich auch auf die Symptome beim Schlucken, bei der Stimmgebung und beim Sprechen aus. Einige Fälle der ED wurden deshalb separat diskutiert.

Die Interviews zeigen, dass die Mehrheit der Kinder und Jugendlichen mit ED Schwierigkeiten mit der Kommunikation und der Ernährung haben. Die Behandlung und die Beratung von Betroffenen sind dabei bisher nicht ausreichend.

2 Einleitung

2.1 Vorstellung des Themas

Die Atmung, die Nahrungsaufnahme und die Stimmgebung stellen die primären und sekundären Funktionen des orofazialen Bereiches und des Vokaltraktes dar (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 15 ff.). Diese stehen im Zentrum der menschlichen Interaktion und Kommunikation und sind ausschlaggebend für soziale Teilhabe und Lebensqualität. Sind diese Funktionen eingeschränkt, mindert das das Wohlbefinden erheblich (Niekamp, Kleinheinz, Reissmann, Bohner & Hanisch, 2021, S. 1 ff.). Der „Deutscher Bundesverband für Logopädie e.V.“ formuliert als Ziel der Profession, Menschen mit Störungen in den Bereichen Schlucken, Sprechen und Stimme in der gesellschaftlichen Teilhabe zu unterstützen (dbl - Deutscher Bundesverband für Logopädie e.V., o. J., o. S.).

Besonders betrifft dies Personen mit ED. Zu den häufigsten Symptomen der Erkrankung zählen Veränderungen der Zähne und Speicheldrüsen (Nordgarden, Storhaug, Lyngstadaas & Jensen, 2003, S. 371). Diese sind besonders für Funktionen wie das Kauen, das Schlucken, die Stimmgebung und die Aussprache relevant. Von ED Betroffene berichten häufig von einem rauhen, heiseren Stimmklang und Einschränkungen in der Ernährung. Diese Berichte werden als subjektive Alltagstheorien gesammelt und in Foren wie der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ geteilt. Eine umfassende wissenschaftliche Erforschung der Problemstellungen gibt es bisher jedoch nicht.

2.2 Darstellung der Forschungslücke

Ein Grund für die geringe Zahl an Publikation liegt in der Auftretenshäufigkeit von ED. Mit einer Prävalenz von sieben in 10.000 Geburten ist dies eine äußerst seltene Erkrankung (Majmundar & Baxi, 2021, o. S.).

Auch das Fachgebiet der Schluck-, Stimm-, Sprach- und Sprechtherapie ist, verglichen mit anderen Disziplinen der medizinischen Heilmittelerbringer, ein eher kleiner und deshalb wissenschaftlich unterrepräsentierter Studienbereich (Bolkart, 2021, o. S.). Im deutschsprachigen Raum ist diese Forschungslücke

besonders groß. Hier gehört die Logopädie zu den Berufsausbildungen und ist deshalb nicht in den universitären Kontext eingebunden (Hoffschildt, 2013, S. 7).

Die wenigen bestehenden Untersuchungen zum Thema ED kommen aus den Fachgebieten der Kieferorthopädie, Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde (HNO) und Phoniatrie. Im Kindesalter kann die Unfähigkeit zu Schwitzen lebensbedrohlich sein (Blüschke, Nüsken & Schneider, 2010, S. 397). Deshalb beschäftigen sich Publikationen aus der Pädiatrie häufig mit diesem Symptom der ED.

Aufgrund der Studienlage ergeben sich verschiedene Ziele und Aufgaben für weitere wissenschaftliche Forschung im Bereich ED.

2.3 Ziele und Kernfragen

Im Rahmen dieser Arbeit sollen Schwierigkeiten, die im Alltag von Kindern und Jugendlichen mit ED auftreten, möglichst umfassend dokumentiert werden. Der Fokus auf Erkrankte unter 18 Jahren ergibt sich vor allem aus dem bisherigen Forschungsstand, welcher in Kapitel 3.2 näher beschrieben wird. Beschränkt wird sich in der Betrachtung auf den logopädischen Fachbereich.

Die Arbeit zielt auf die Erfassung bisher unbekannter Auswirkungen der Erkrankung ab. Des Weiteren sollen häufig beschriebene Problemstellungen quantifiziert und zueinander in Beziehung gesetzt werden.

Neben den Herausforderungen sollen auch Strategien und Interventionen, die sich die Eltern und die Betroffenen angeeignet haben, eruiert und die therapeutische Versorgungslage erfasst werden.

Diese Arbeit soll somit wichtige grundlegende Informationen sammeln, um Schwerpunkte für spätere Studien aufzuzeigen. Aufgrund des explorativen Charakters der Arbeit lassen sich keine konkreten Hypothesen aufstellen.

2.4 Methodisches Vorgehen

Um einen Überblick über den Forschungsstand bezüglich der aufgeführten Problemstellung zu bekommen, wurde zunächst eine Literaturrecherche in der Datenbank pubmed durchgeführt.

Im Austausch mit Andrea Burk, die den Vorstand der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ innehat, wurden erste Anhaltspunkte für logopädische Herausforderungen im Zusammenhang mit der Erkrankung gesammelt.

Anschließend wurde ein Fragebogen konzipiert, der mögliche Schwierigkeiten im Alltag von Betroffenen abfragt.

Auf Grundlage dieser Leitfragen wurden dann Interviews mit Kindern und Jugendlichen mit ED und deren Eltern durchgeführt. Die 21 Teilnehmenden wurden aus den Mitgliedern der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ gewonnen.

Bevor die Ergebnisse der Interviews in den Kapiteln 5 und 6 vorgestellt und diskutiert werden, folgt in Kapitel 3 die Besprechung einschlägiger Definitionen, sowie des aktuellen Forschungsstandes zu Sprach-, Sprech- und Stimmstörungen bei ED. In Kapitel 4 wird genauer auf die Konzeption von Material und Methoden eingegangen. Abschließend zieht Kapitel 7 Resümee und gibt einen Ausblick auf weiterführende Forschungsfragen, die sich aus der vorliegenden Arbeit ergeben.

3 Hintergrund

3.1 Definitionen

Um die Grundlage dieser Arbeit genauer zu skizzieren, werden in diesem Kapitel zunächst die zentralen Begriffe ED, Schluck-, Stimm- und Aussprachestörung definiert.

Wright et al. (2019) beschreiben ED als genetische Erkrankung, bei der die Entwicklung von mindestens zwei Strukturen ektodermalen Ursprungs beeinträchtigt ist. Als mögliche betroffene Gewebestrukturen nennen die Autorinnen und Autoren Haare, Zähne, Nägel und Drüsen (Wright et al., 2019, S. 444). Grundsätzlich wird die hypo- oder anhidrotische Form, bei der wenige oder keine Schweißdrüsen vorhanden sind, von der hidrotischen Form, bei der das Schwitzen möglich ist, unterschieden. Meist wird die hypohidrotische Form über das X-Chromosom vererbt, weshalb diese Form „X-linked hypohidrotic ectodermal Dysplasia“ kurz XLHED heißt (Mehta, Brunworth, Fete & Sindwani, 2007, S. 843). Die Erkrankung kann auch im Rahmen von Syndromen auftreten. Bekannt sind zum Beispiel das Ankyloblepharon-Ektodermaldysplasie-Clefting-Syndrom (AEC-Syndrom) und das Ektrodaktylie-Ektodermaldysplasie-Clefting-Syndrom (EEC-Syndrom). Diese beiden ED-Formen gehen mit einer Spaltfehlbildung einher (Mehta et al., 2007, S. 843).

Eine Störung der Stimme lässt sich laut Hammer und Teufel-Dietrich (2017) im Wesentlichen durch zwei Aspekte charakterisieren: Eine Veränderung des Stimmklangs, welche meist als Heiserkeit beschrieben wird und durch eine reduzierte Leistungsfähigkeit der Stimmgebung. Ursache dafür können funktionelle und organische Aspekte sein (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 55).

Als Schluckstörungen werden allgemein Erkrankungen bezeichnet, bei denen der Schluckvorgang beeinträchtigt ist (Prosiegel & Weber, 2010, S. 4). Diese können in unterschiedlichen Lebensphasen auftreten. Im frühen Kindesalter sind vor allem Fütterstörungen relevant. Typische Symptome dafür sind die Verweigerung von Nahrung und Schwierigkeiten in der Akzeptanz verschiedener Konsistenzen oder Geschmacksrichtungen (Thiel-Bonney & Hofacker, 2012, S. 220). Weicht das Schlucken aufgrund eines muskulären Ungleichgewichts von der Physiologie

ab, spricht man von einer Myofunktionellen Störung. Diese geht aufgrund der funktionellen Verwandtschaft von Schlucken und Sprechen häufig mit Problemen in der Lautbildung einher (Kittel & Förster, 2016, S. 76 ff.).

Bei Sprech- oder Aussprachestörungen lassen sich zwei Formen unterscheiden. Eingeschränkt ist dabei entweder die Bildung oder die Verwendung von Lauten. Gelingt das Formen der Laute nicht, spricht man von einer phonetischen Störung (Weinrich & Zehner, 2017, S. 2). Bei der zweiten Form der Aussprachestörung gelingt es den Kindern nicht, phonologische Regeln zu erlernen. Dies kann durch kognitive, mentale und psychosoziale Faktoren verursacht werden (Weinrich & Zehner, 2017, S. 41 ff.). Davon ist bei Kindern mit ED aufgrund der vorliegenden Symptome im HNO-Bereich nicht auszugehen. Vielmehr weisen die ED-spezifischen Auffälligkeiten darauf hin, dass die Lautbildung aufgrund artikulationsmotorischer Schwierigkeiten nicht gelingt. Diese Arbeit beschränkt sich deshalb auf phonetische Störungen.

3.2 Aktueller Forschungsstand

Wie in der Einleitung bereits erwähnt, ist die Studienlage zum Thema Schluck-, Stimm- und Aussprachestörung bei ED recht dünn. Eine im Jahr 2021 publizierte Studie untersuchte die Auswirkung der Speichelmenge auf die Stimmgebung bei Personen mit ED. Diese wurde jedoch nur an Erwachsenen durchgeführt (Semmler et al., 2021, S. 11 ff.). Um an der Untersuchung anzuknüpfen, fokussiert sich diese Arbeit auf die Hausforderungen von Kindern und Jugendlichen.

Eingeschlossen wurden Kinder mit ED in eine Studie von Bergendal, McAllister und Stecksén-Blicks (2009). Darin wurden die orofazialen Funktionen von Personen mit ED mittels des Nordic Orofacial Test-Screening Protokolls beurteilt und mit einer gesunden Kontrollgruppe verglichen. Begutachtet wurde neben dem Schlucken und Kauen auch die Aussprache und die Stimmqualität (Bergendal, McAllister & Stecksén-Blicks, 2009, S. 377 f.). Diese Veröffentlichung kann zwar eine erste Orientierung geben, allerdings ist das Screening Protokoll für eine schnelle Durchführung konzipiert. Die einzelnen Bereiche umfassen zwischen einer und fünf Fragen, anhand derer eine Einordnung stattfindet. (Bakke, Bergendal, McAllister, Sjögreen & Asten, 2007, S. 75 ff.). Dies ergibt ein eher

undifferenziertes Kompetenzprofil, welches die hohe Varianz möglicher Beeinträchtigungen nicht ausreichend abbilden kann.

Aus der beschriebenen Forschungslücke ergibt sich die Notwendigkeit, die Auswirkungen von ED auf das Sprechen, die Stimme und die Ernährung von Kindern und Jugendlichen genauer zu betrachten.

4 Material und Methoden

4.1 Erstellung des Fragebogens

Zur Datenerhebung für die vorliegende Arbeit wurden Leitfrageninterviews geführt. Als Grundlage dafür diente ein Fragebogen, der im Laufe des Interviews ausgefüllt wurde. Dieser ist der Arbeit als Anhang 1 beigelegt. Um den Fragebogen übersichtlich zu gestalten, wurde er in sechs Abschnitte gegliedert. Der erste Abschnitt fragt allgemeine Informationen wie das Alter, das Geschlecht, die vorliegende Form von ED und das betroffene Gen ab.

Für die Inhalte des Fragebogens wurde sich an den Problemstellungen, die durch die „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ zusammengetragen wurden und an den ED-spezifischen Symptomen orientiert. Dabei fiel die Wahl auf die Herausforderungen, bei denen eine Auswirkung auf Funktionen, die zum Fachbereich der Logopädie gehören, denkbar ist. Im Gespräch mit der Vorsitzenden des Vereins lag der Fokus auf Problemen im HNO-Bereich und deren Auswirkungen. Thematisiert wurden Infektionen der Nase und Lungenentzündungen, sowie Auffälligkeiten des Zahnstatus und der Zunge. Als Herausforderung in der Entwicklung fand insbesondere das Thema Ernährung Erwähnung.

Folglich werden im Abschnitt B „Symptome im HNO-Bereich“ der Zahnstatus und die Beeinträchtigung von Drüsen im Bereich des Mundes und der Nase abgefragt. Symptome wie das Schwitzen, die Haare oder die Haut werden nicht berücksichtigt.

Im Rahmen von Syndromen kann ED in Kombination mit Hörstörungen und Spaltfehlbildungen der Lippen, des Kiefers und/ oder des Gaumens auftreten. Dies kann sich auf relevante Funktionen wie das Schlucken und die Aussprache auswirken (Cole et al., 2009, S. 1910 f.). Deshalb werden im Fragebogen ebenfalls der Hörstatus und das Vorliegen einer Spaltfehlbildung abgefragt.

Einen allgemeinen Überblick über die Versorgungslage und Inanspruchnahme logopädischer Therapie geben die Fragen in Abschnitt C „Zusammenhang Logopädie“. Außerdem wird hier knapp die motorische Entwicklung thematisiert.

Als logopädische Teilgebiete wurden die Bereiche Stimme, Schlucken und Sprechen ausgewählt, da eine Beeinträchtigung dieser aufgrund der ED-spezifischen Symptome denkbar ist. Die Fragen orientieren sich an der Anamnese und Diagnostik die an der Berufsfachschule für Logopädie in Erlagen durchgeführt wird, sowie einschlägiger Literatur aus dem Fachbereich. Da die Ausprägungsformen und Symptome logopädischer Störungsbilder Laien meist nicht bekannt sind, wurden diese als Antwortmöglichkeiten und Beispiele in den Fragenkatalog aufgenommen.

4.1.1 Fragen zu Stimmstörungen

In Abschnitt D werden Symptome im Bereich Stimme abgefragt. Stimmstörungen können laut Hammer und Teufel-Dietrich (2017) durch Auffälligkeiten in den Bereichen der Ruhe- und Phonationsatmung, der Sprechstimme und der Singstimme festgestellt werden (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 136 ff.). Im Interview wurde sich auf die Beurteilung des Stimmklangs, der mittleren Sprechstimmlage und der Stimmdynamik beschränkt. Dies sind einige Aspekte der Untersuchung der Sprechstimme (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 137). Da eine direkte Beurteilung dieser Parameter im Sinne einer Stimmdiagnostik aus logistischen Gründen nicht möglich war, wurden diese als Fragen in das Interview aufgenommen.

In der Anamnese nach Hammer und Teufel-Dietrich (2017) wird unter anderem nach Beschwerden wie Missempfindungen oder einem Räusperzwang gefragt (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 300). Als wichtiger Indikator für das Befinden der Befragten wurde dies in den Fragenkatalog integriert.

4.1.2 Fragen zu Schluckstörungen

Für den Bereich der Schluckstörungen, welche im Abschnitt E abgefragt werden, sind zum einen Probleme in der frühkindlichen Ernährung relevant. Die betreffenden Fragen zielen auf die Ernährung zwischen null und drei Jahren ab. Dies ist die Altersspanne, in der ein Kind lernt, verschiedene Konsistenzen und Geschmacksrichtungen zu essen. Bei einer ungestörten Entwicklung wird der Verzehr von Tischkost mit etwa drei Jahren erwartet (Thiel-Bonney & Hofacker, 2012, S. 221). Der Schwerpunkt wird hier auf das Stillen und die Umstellung von

flüssiger auf breiige Kost gelegt. Diese gelten als wichtige Entwicklungsschritte (Thiel-Bonney & Hofacker, 2012, S. 221).

Zum anderen wird beurteilt, ob es Schwierigkeiten in der aktuellen Essenssituation gibt und welche Kompensationsstrategien die Familien bereits entwickelt haben. In der Diagnostik von Schluckstörungen werden verschiedene Konsistenzen abgeprüft (Prosiegel & Weber, 2010, S. 107). Im Rahmen des Interviews sollten deshalb die Befragten das Schlucken anhand verschiedener Nahrungsmittel beurteilen.

Fragen zum Mundschluss, der Zungenruhelage und zum Speichelmanagement beurteilen Funktionen im orofazialen Bereich in Ruhe. Auffälligkeiten können Hinweise auf das Vorliegen einer Myofunktionellen Störung geben (Kittel, 2011, zitiert nach Kittel & Förster, 2016, S. 77).

Da in diesem Abschnitt unterschiedliche Zeitpunkte abgefragt werden, ist dieser der umfangreichste Bereich des Fragebogens.

4.1.3 Fragen zu Sprechstörungen

Mögliche Auswirkungen von ED auf das Sprechen werden im Abschnitt F thematisiert. Aufgrund der Einschränkungen im orofazialen Bereich, die sich durch die Zahnanomalien und Drüsenunterfunktionen ergeben, ist vor allem der motorische Aspekt der Sprache relevant. Dies ist Inhalt der Phonetik (Weinrich & Zehner, 2017, S. 3). Als wichtiger Indikator für die Ausprägung phonetischer Störungen dient die Verständlichkeit. Neben der Frage, ob und welche Laute fehlgebildet sind, wurden deshalb Fragen zur Deutlichkeit der Aussprache aufgenommen.

4.2 Antwortmöglichkeiten

Die Interviewfragen bestehen aus geschlossenen, halbgeschlossenen und offenen Formulierungen. Hollenberg (2016) beschreibt unterschiedliche Vor- und Nachteile geschlossener und offener Fragen. Geschlossene Fragen bieten die Möglichkeit einer einfachen statistischen Auswertung. Die Auswahl ist jedoch auf wenige Antworten begrenzt, sodass die Befragten eigene Angaben nicht verbalisieren können. Zusätzlich sind diese anfällig für Effekte, die die Befragten beeinflussen können (Hollenberg, 2016, S. 12).

Ein Ziel der Arbeit ist es, Schwierigkeiten, die bei Kindern und Jugendlichen mit ED im logopädischen Bereich auftreten, zu quantifizieren. Daraus ergibt sich die Notwendigkeit leicht auszählbare, geschlossene Fragen zu verwenden. Des Weiteren erhebt die Befragung den Anspruch, eine möglichst umfassende Dokumentation von Problemstellungen zu erreichen und bisher unbekannte Zusammenhänge zu erfassen. Dies wird laut Hollenberg (2016) durch offene Fragen ermöglicht. Durch eine Ergänzung binärer Antwortmöglichkeiten mit einem freien Textfeld, im Sinne einer halbgeschlossenen Frage, können die Vorteile beider Fragetypen verknüpft werden (Hollenberg, 2016, S. 12).

Die geschlossenen Fragen wurden in der Regel so formuliert, dass eine positive Antwort ein Problem bedeutet. Bei einigen Fragen, zum Beispiel bei Nummer 35: „Hat Ihr Kind in Ruhe den Mund geschlossen?“, ist das Gegenteil der Fall. Eine positive Antwort entspricht der Physiologie, während eine Verneinung als atypisch zu werten ist. Dies muss in der Interpretation berücksichtigt werden.

Neben Fragen, die mit „Ja“ oder „Nein“ beantwortet werden können, gibt es einige, bei denen eine Mehrfachauswahl aus verschiedenen Ausprägungen möglich ist. Dies bietet den Befragten Beispiele für mögliche Erscheinungsformen und lässt die genauere Charakterisierung von Problemen zu, etwa bei Frage 16 zu den Auffälligkeiten des Stimmklangs. Eine weitere Frage wurde durch eine fünfstufige Antwortskala abgebildet.

4.3 Durchführung der Befragung

Der Kontakt mit den Probanden und Probandinnen wurde durch Andrea Burk, die Vorsitzende der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“, hergestellt. Sie kontaktierte alle Mitglieder des Vereins, die Kinder unter 18 Jahren hatten und leitete die Informationen zur Durchführung an diese weiter. Dabei wurde explizit darauf hingewiesen, dass auch Familien, die keine Herausforderungen sehen, mitwirken sollen. Zur Teilnahme aufgerufen wurden so insgesamt 40 Familien. Davon konnten 21 Betroffene aus 18 Familien für die Studie akquiriert werden. Eine weitere Person meldete sich für die Teilnahme, das Interview kam jedoch nicht zustande. Aus logistischen Gründen wurde in der Dokumentation Nummer 14 dafür freigehalten. Dies erscheint in Anhang 2 als leere Zeile.

Dem Aufruf zur Teilnahme an der Befragung wurde der erstellte Fragebogen angehängt. Fünf der Befragten schickten diesen ausgefüllt zurück. Bei zwei dieser fünf Teilnehmenden war keine zusätzliche Befragung mehr notwendig, da die Fragen ausreichend ausführlich beantwortet wurden. Die Interviews mit den übrigen 19 Probanden und Probandinnen fanden als Videokonferenz oder Telefonat statt. Die betroffenen Kinder und Jugendlichen waren zwischen 19 Monaten und 17 Jahren alt. Bei den jüngeren Erkrankten beantworteten ausschließlich die Eltern die Fragen. Drei Betroffene im Alter von 14 und 17 Jahren nahmen selbst an der Befragung teil. Je ein Elternteil war anwesend, um Fragen zur früheren Entwicklung zu beantworten und gegebenenfalls die Aussagen ihrer Kinder zu ergänzen. Die Interviews fanden im Dezember 2021 und Januar 2022 statt und dauerten in der Regel zwischen 30 und 60 Minuten.

Die Ergebnisse der Befragung werden im Folgenden entlang der vorgestellten Abschnitte dargestellt. Begonnen wird mit den allgemeinen Fragen aus Abschnitt A und den Fragen zum HNO-Bereich aus Abschnitt B. Anschließend werden die Fragen aus dem Abschnitten C bis F zu den logopädischen Themen Stimme, Schlucken und Sprechen ausgewertet.

5 Ergebnisse

5.1 Einteilung in Gruppen

Unter den Befragten konnten vier verschiedene ED-Formen verzeichnet werden. Die hypo- oder anhidrotische ED liegt bei 18 der 21 Personen vor, 16 davon haben XLHED. Das AEC-Syndrom und das EEC- Syndrom wurden ebenso wie die hidrotische Form je einmal angegeben.

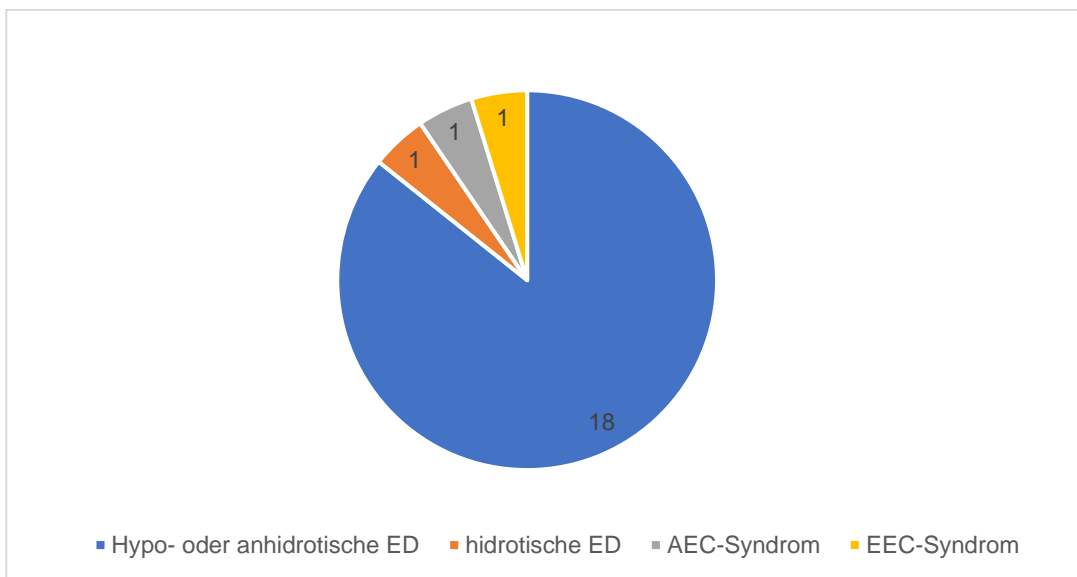


Abbildung 1: Vorkommen der ED-Formen unter den Teilnehmenden (eigene Darstellung)

Für die Auswertung der Interviews wurden die Teilnehmenden anhand unterschiedlicher Ausprägungen der ED in drei Gruppen eingeteilt.

Die erste Gruppe umfasst drei Kinder, die zusätzlich zu ED eine Spaltfehlbildung von Lippen, Kiefer und/ oder Gaumen haben. Darunter sind auch die beiden Kinder mit dem AEC- und dem EEC-Syndrom, welche ebenfalls eine Hörbeeinträchtigung haben. Durch die zusätzlich zur ED vorliegenden Erkrankungen, weichen die Symptomatik und die Behandlung etwas von der bei ED ab. Deshalb werden diese Fälle gemeinsam betrachtet. In den folgenden Grafiken wird diese Gruppe als „Gr. 1: Spaltfehlbildungen“ bezeichnet.

Die übrigen Teilnehmenden wurden anhand der Ausprägung der Symptomatik eingeteilt. Die häufigste Form von ED wird als Mutation auf dem X-Chromosom vor allem an Jungen vererbt. Mädchen sind deshalb seltener betroffen und haben als Trägerinnen oder symptomatisch Betroffene meist eine leichtere Ausprägung

(Mehta et al., 2007, S. 843). Ähnlich leichte Symptome haben zwei teilnehmende Jungen. Die Zwillinge haben eine intrauterine Behandlung erhalten, die unter anderem die Entwicklung der Schweißdrüsen und Zahnanlagen angeregt hat (Schneider, 2021, S. 42). Die zweite Gruppe mit leichter Symptomatik umfasst also drei Mädchen und zwei Jungen und wird im Folgenden als „Gr. 2: leichte Symptomatik“ aufgeführt.

Die übrigen 13 Teilnehmenden mit hypo- oder anhidrotischer ED wurden unter „Gr. 3: starke Symptomatik“ zusammengefasst.

5.2 Auswertung des Fragebogens

Wie in Kapitel 4.1. beschrieben, beinhaltet jeder thematische Abschnitt des Fragebogens mehrere Fragen. Für eine übersichtliche Auswertung wurden diese in Störungsschwerpunkte zusammengefasst. Als auffällig wird ein Themengebiet bewertet, wenn mindestens eine der untergeordneten Fragen von der Norm abweicht. Wie in Kapitel 4.2 angesprochen, ist zu beachten, dass die geschlossenen Fragen unterschiedlich formuliert sind. Meist weist die Antwort „Ja“ auf ein Problem hin, in einigen Fällen entspricht die Bejahung jedoch der Physiologie. Eine detaillierte Auswertung der Interviews für alle Teilnehmenden ist in Anhang 2 untergebracht.

Da sowohl geschlossene als auch offene Fragen mit einer freien Antwortmöglichkeit gestellt wurden, erfolgt die Auswertung quantitativ und qualitativ.

Im Verlauf der Interviews stellte sich heraus, dass einige Fragen an Relevanz verloren. Diese konnten nicht adäquat beantwortet werden oder waren für die Teilnehmenden und die Ergebnisse nicht von Bedeutung. Im Folgenden werden deshalb die Fragen 3, 6, 13, 14 und 15 nicht mehr erwähnt. Die Fragen 10, 21, 40 und 45 erkundigen sich nach weiteren Auffälligkeiten in den einzelnen Bereichen. In den Antworten konnten keine logopädisch wichtigen Zusammenhänge erkannt werden. Die Angaben der Befragten zu diesen Aspekten befinden sich in Anhang 2.

Die nachfolgenden Kapitel geben einen kurzen Überblick über den jeweiligen Bereich, zeigen die beschriebenen Probleme auf und thematisieren, welche Interventionen bereits umgesetzt wurden.

5.3 Ergebnisse im Bereich HNO

Nach dem Abfragen der Personendaten und der ED-Form wurde sich im Interview mit den Symptomen im HNO-Bereich beschäftigt. Diese lassen sich in zwei Themengebiete zusammenfassen: Trockenheit von Nase und Mund und Auffälligkeiten im Zahnstatus.

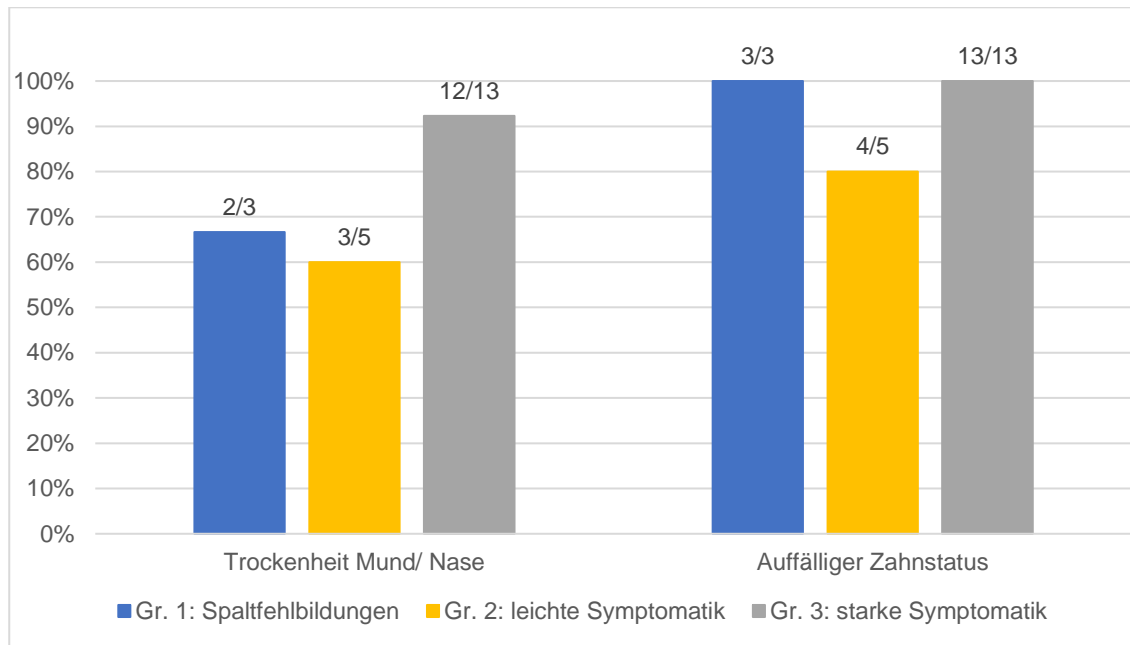


Abbildung 2: Auffälligkeiten im HNO-Bereich (eigene Darstellung)

5.3.1 Trockenheit von Mund und Nase

Die Fragen 7 bis 9 thematisieren die Trockenheit von Schleimhäuten der Nase und des Mundes, sowie deren Behandlung.

Insgesamt haben 17 der 21 Kinder trockene Schleimhäute in der Nase oder dem Mund. Die Aufteilung in die drei Gruppen ist in Abbildung 2 visualisiert. Ersichtlich wird hier, dass die Kinder der Gruppe 3 wesentlich häufiger Probleme mit Schleimhauttrockenheit haben, als die der anderen Gruppen.

Frage 9 erkundigt sich, ob allgemein Problem im Bereich der Nase vorliegen. Das bejahten 18 der 21 Teilnehmenden. Im Zusammenhang mit ED kann grünes, zähes Nasensekret, welches auch als Nasengrün bezeichnet wird, auftreten (Schneider, 2017, o. S.). Davon berichteten 5 der 21 Befragten. Es wurde außerdem angegeben, dass die Kinder mit trockener Nase zu verstärkter Borkenbildung und blutigen Verletzungen der Schleimhaut neigen.

Eine Behandlung der Nasen- und Mundtrockenheit erfolgt bei 12 der 17 betroffenen Kinder. Die Befragten gaben an, dass die Mundtrockenheit meist durch das Trinken von Wasser gelindert werden kann. Je einmal wurden Inhalieren und die Einnahme des Präparats „Islamoos für Kinder“ genannt. Wesentlich häufiger kamen verschiedene Interventionen im Bereich der Nase zur Sprache. So wurde zum Beispiel die Nutzung von Nasensprays oder -spülungen, Cremes und die Inhalation mit oder ohne Inhaltsstoffe wie Meer- oder Kochsalz beschrieben. Zur Behandlung des zähen Nasensekrets wurde einmal „GeloSitin“ angegeben. Dies ist von den Herstellern als ein Mittel zur Pflege trockener Nasenschleimhaut ausgeschrieben (G. Pohl-Boskamp GmbH & Co. KG, o. J., o.S.).

Als weitere Auffälligkeit im HNO-Bereich wurde bei Frage 10 insgesamt elf Mal angegeben, dass eine Trockenheit der Ohren mit einer Verkrustung des Cerumens vorliegt. Ein Teil der Betroffenen lässt dies regelmäßig beim HNO-Arzt reinigen. Da jedoch keinen Einfluss auf das Sprechen, die Stimme oder das Schlucken erkennbar ist, wird dies nicht weiter thematisiert.

5.3.2 Auffälligkeiten im Zahnstatus

Der Zahnstatus wird durch die Fragen 2 und 4 des Fragebogens eruiert. Darin wird die Anzahl der vorhandenen Zähne, das Vorliegen von Formanomalien sowie die Behandlung durch Prothesen abgefragt.

Wie in Abbildung 2 zu sehen ist, liegt bei 20 der 21 Teilnehmenden dieses Symptom von ED vor. Bei einem Kind im Alter von einem Jahr und sieben Monaten konnte diese Frage noch nicht sicher beantwortet werden. Die Mutter vermutet jedoch einen unauffälligen Zahnbefund.

Die Anzahl der Milchzähne variiert zwischen 0 und 19. Die Menge der bleibenden Zähne liegt zwischen 1 und 14. Teilweise ist zum Zeitpunkt der Befragung jedoch nicht bekannt, wie viele Anlagen vorliegen.

Auffällig war außerdem, dass der Zahndurchbruch und -wechsel in einigen Fällen verspätet ist. Zum Beispiel ist bei zwei Kindern im Alter von fünf Jahren bisher je nur einer von acht oder neun Anlagen sichtbar. Auch sind bei den älteren Betroffenen bis zum Alter von 14 Jahren die Milchzähne noch vorhanden. Formanomalien konnten bei 14 Betroffenen festgestellt werden und betreffen meist die vorderen Schneide- und Eckzähne. Die detaillierten Antworten zum Zeitpunkt von

Zahnwechsel und -durchbruch sowie der Position der Anomalien sind aus Platzgründen nicht in Anhang 2 aufgeführt.

Zum Zeitpunkt der Befragung sind elf Kinder mit einer Prothese versorgt. Bei weiteren vier Kindern war eine Behandlung angedacht. Nicht in allen Befragungen konnte der Zeitpunkt der Anpassung festgestellt werden. Häufig war dies jedoch schon im Alter zwischen zwei und sechs Jahren möglich.

5.4 Logopädische Versorgung

Im Folgenden stehen die Ergebnisse aus Abschnitt C des Fragebogens im Fokus, welcher den Zusammenhang zur Logopädie herstellt. Fragen 11 und 12, welche die logopädische Versorgungslage ermitteln, wurden wie in Abbildung 3 dargestellt beantwortet. Etwa 76% der befragten Kinder und Jugendlichen mit ED waren oder sind in logopädischer Behandlung.

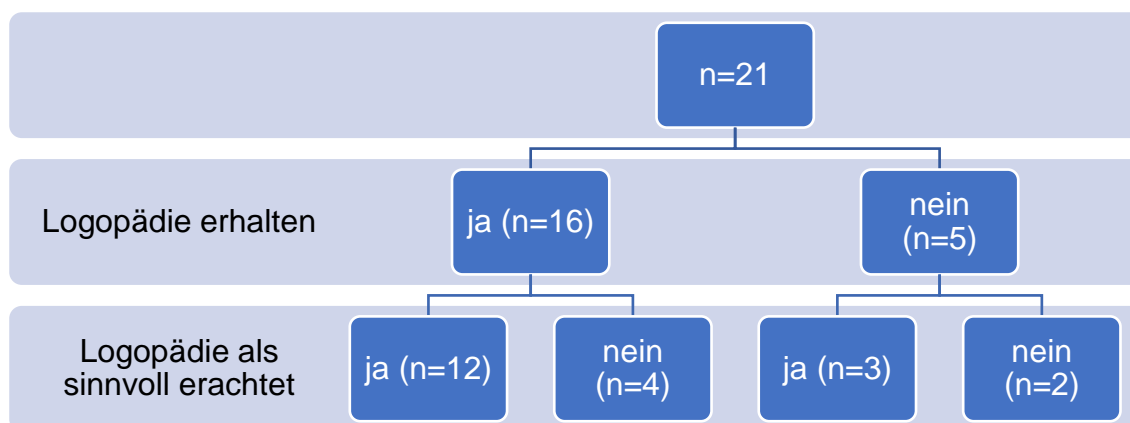


Abbildung 3: Logopädische Versorgung (eigene Darstellung)

Die Behandlungsdauer liegt zwischen wenigen Stunden und mehreren Jahren. Als Inhalte der Therapie wurde am häufigsten die Aussprache und die Mundmotorik mit der Prothese angegeben. Des Weiteren waren bzw. sind drei Kinder aufgrund der Ernährung und zwei Kinder wegen einer Stimmtherapie in Behandlung. Zwei Kinder erhielten bzw. erhalten zusätzlich zu den aufgeführten Schwerpunkten Unterstützung in der Sprachentwicklung. Von einem Zusammenhang zwischen einer Beeinträchtigung der Sprachsystematik und ED ist jedoch nicht auszugehen. Deshalb kann diese Behandlung vernachlässigt werden.

Bei 12 der 16 Kinder, die logopädische Therapie in Anspruch nahmen bzw. nehmen, gaben die Eltern an, dass diese sinnvoll ist. Vier hingegen halten diese für

nicht tauglich. Von den fünf Betroffenen, die nicht in logopädischer Behandlung waren bzw. sind, halten drei eine Therapie für sinnvoll. Die Eltern von zwei Kindern gaben an, dass eine therapeutische Unterstützung nicht nötig ist.

Gruppe	Anzahl	Logopädische Therapie erhalten	Therapie als sinnvoll erachtet
1: Spaltfehlbildungen	3	3	3
2: Leichte Symptomatik	5	3	2
3: Starke Symptomatik	13	10	10

Tabelle 1: Logopädische Versorgung - Einteilung nach Gruppen (eigene Darstellung)

In Tabelle 1 ist die Inanspruchnahme logopädischer Therapie in den einzelnen Gruppen dargestellt. Es wird ersichtlich, dass alle Personen mit einer Spaltfehlbildung logopädische Unterstützung erhielten bzw. erhalten. Aus Gruppe 2 waren bzw. sind drei und aus Gruppe 3 zehn Befragte in Behandlung. In der ersten Gruppe halten alle die Therapie für sinnvoll. Aus Gruppe 2 sind zwei und aus der dritten Gruppe sind zehn Befragte dieser Meinung. Diese Angaben sind unabhängig davon, ob vorher eine logopädische Behandlung stattfand oder nicht.

5.5 Ergebnisse im Bereich Stimme

Der nächste Abschnitt des Fragebogens ist dem Bereich Stimme gewidmet. Dieser wurde für die Auswertung in zwei Themengebiete untergliedert. Die Fragen 16 bis 18 untersuchen die Qualität der Stimmgebung. Als auffällig gilt diese, wenn der Stimmklang in der Sprech- oder Rufstimme, die Lautstärke oder die Sprechstimmlage von der Norm abweichen.

Die Befragung ergab, dass 16 der 21 Kinder und Jugendlichen eine auffällige Stimmqualität haben. Wie in Abbildung 4 dargestellt, ist der Anteil in den verschiedenen Gruppen vergleichbar und liegt zwischen 67% und 80%. Häufig berichteten die Befragten von einem rauhen, behauchten oder heiseren Stimmklang in der Sprech- und Rufstimme. Außerdem wurde die Stimmlage von acht Kindern als höher und die von fünf Kindern als tiefer als bei Gleichaltrigen beschrieben. Die Sprechlautstärke wurde von den Befragten meist als unauffällig bewertet.

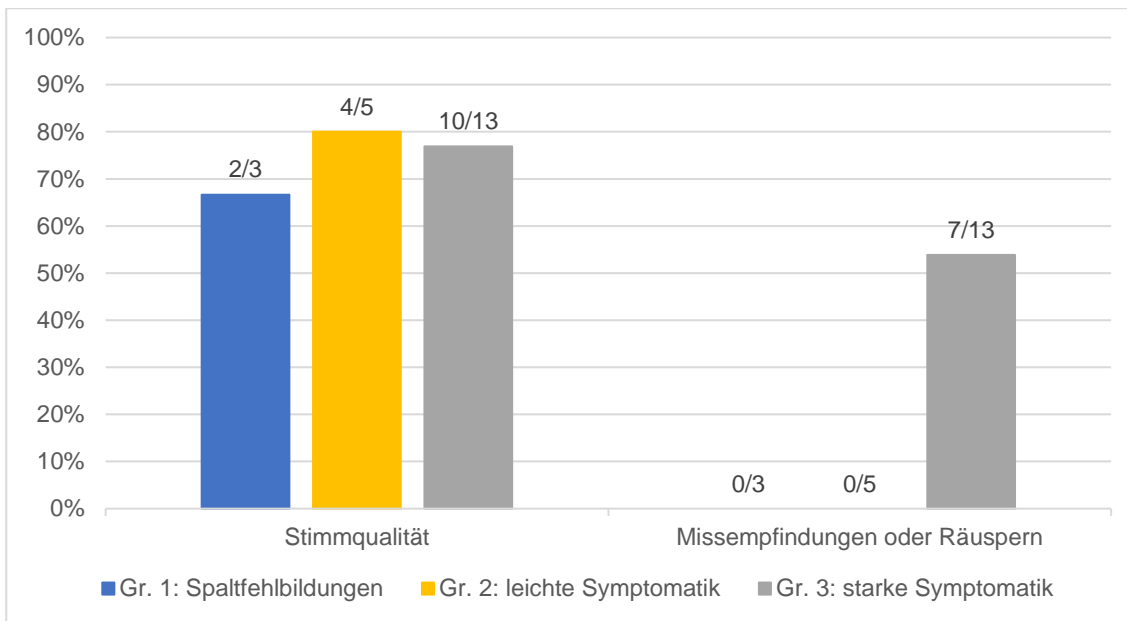


Abbildung 4: Auffälligkeiten im Bereich Stimme (eigene Darstellung)

Als zweite Beurteilungsebene werden Missempfindungen bei der Phonation und häufiges Räuspern herangezogen. Ermittelt wird dies in den Fragen 19 und 20.

Wie in der Grafik ersichtlich, liegen diese Beschwerden deutlich seltener, bei nur 7 der 21 Teilnehmenden vor. Die Betroffenen sind alle der Gruppe 3 mit starker Symptomatik zuzuordnen. Als Missempfindungen wurde zweimal ein Fremdkörpergefühl und zweimal ein Kratzen genannt. Dabei war eine Mehrfachauswahl möglich. Sechs Kinder und Jugendliche räuspern sich, wobei die Häufigkeit zwischen wenigen Malen pro Tag und mehrmals pro Stunde variiert.

Wie bereits in Kapitel 5.4 erwähnt, waren bzw. sind zwei der Teilnehmenden wegen der Stimmproblematik in Behandlung. Dabei stand bzw. steht die Stimmqualität im Fokus. Bei einem Patienten konnte eine Verbesserung verzeichnet werden.

5.6 Ergebnisse im Bereich Schlucken

Wie in Kapitel 4.1.2 erwähnt, wurde im Interview am umfangreichsten abgefragt, ob es Herausforderungen in der Ernährung gibt oder gab. Thematisiert wurden in diesem Rahmen auch Strategien, die Kinder und Eltern entwickelt haben und welche Hilfs- und Beratungsangebote den Familien zur Verfügung gestellt wurden. Unterteilen lässt sich dies in drei Bereiche: Fragen zur frühkindlichen Ernährung und entsprechenden Beratungsangeboten, Fragen zur heutigen Essenssituation, sowie Fragen zu möglichen Interventionen.

5.6.1 Fragen zur frühkindlichen Ernährung

Als frühkindliche Ernährung bezeichnet man, wie in Kapitel 4.1.2 erklärt, die Essenssituation zwischen null und drei Jahren. Die Fragen 22 bis 24 beleuchten, ob die Kinder in diesem Zeitraum Schwierigkeiten hatten, altersentsprechende Kost zu konsumieren. Von den 21 Befragten berichteten 17 von Herausforderungen. Erkennbar wird in Abbildung 5, dass bei den Kindern mit Spaltfehlbildung häufiger Probleme auftraten als in den anderen Gruppen. Doch auch bei leichter Symptomatik war die Ernährung bei drei von fünf Kleinkindern auffällig.

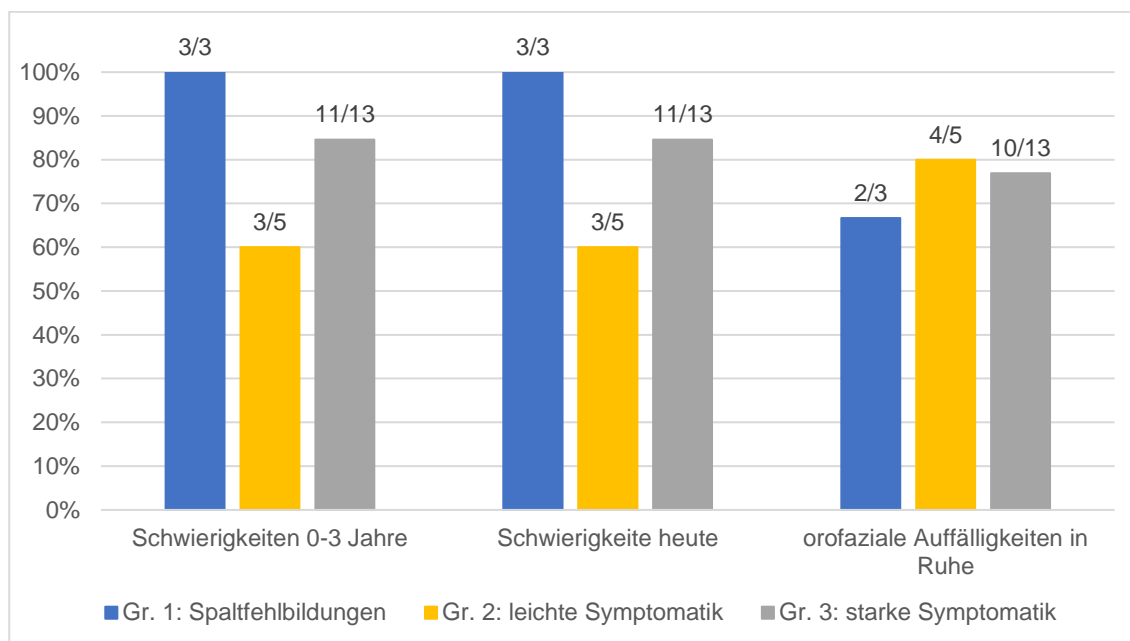


Abbildung 5: Auffälligkeiten im Bereich Schlucken (eigene Darstellung)

Neun der 21 Kinder konnten nicht gestillt werden. Vier davon wurden nach der Geburt mit einer Sonde ernährt. Die Umstellung auf breiige Kost, insbesondere wenn diese nicht glatt püriert war, nannten neun der Befragten als Hürde. Bei zwölf Kleinkindern kam es auch zum Verschlucken oder Heraufwürgen von Nahrung.

In der folgenden Grafik (Abb. 6) ist aufgeschlüsselt, welche Befragten Beratung bezüglich vorliegender Problemstellungen erhielten und wer sich Beratung speziell zur Ernährung für Kinder mit ED gewünscht hätte. Ermittelt wird dies in den Fragen 25 und 26.

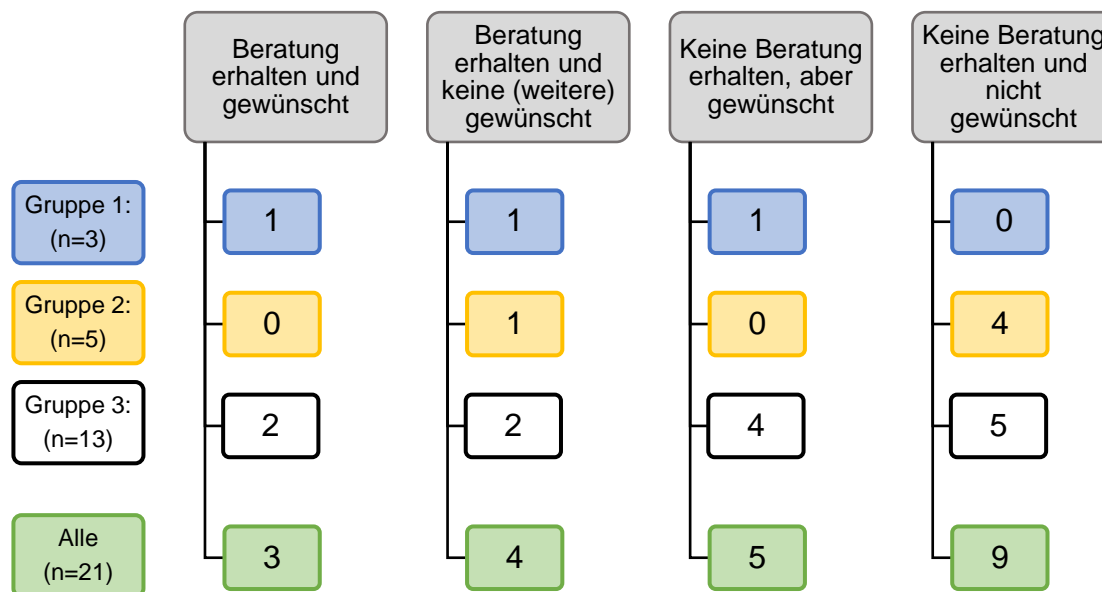


Abbildung 6: Versorgungslage bezüglich Beratung (eigene Darstellung)

Ein Drittel aller Eltern hat Beratung erhalten. Bei zwei Kindern fand dies aufgrund der Spaltproblematik statt. Aus Gruppe 2 hat eine von fünf und aus Gruppe 3 haben 4 von 13 Personen Unterstützung erhalten. Diese wurde durch ein Sozialpädagogisches Zentrum, durch Ärzte und Ärztinnen oder durch die „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ ausgeführt.

Von den 14 Personen, die keine Beratung erhalten haben, hätten sich fünf Unterstützung gewünscht. Insgesamt gaben 13 Befragte an, keinen oder keinen weiteren Bedarf an therapeutischer oder ärztlicher Beratung zu haben.

Im Interview wurden außerdem Themen gesammelt, die im Rahmen einer Beratung besprochen werden sollten. Von den acht Elternteilen, die den Wunsch nach Beratung äußerten, nannten fünf die Zubereitung gesunder und ausgewogener Nahrung trotz fehlender Zähne. Es wurde auch der Bedarf nach längerer Begleitung statt einmaliger Ratschläge, sowie nach mehr Informationen bezüglich Beratungsstellen angesprochen.

5.6.2 Fragen zur heutigen Esssituation

Für die Analyse der momentanen Esssituation der Kinder und Jugendlichen mit ED wurden zwei Beurteilungsebenen herangezogen. Die Fragen 27 bis 30 und die Frage 33 wurden unter der Kategorie „Schwierigkeiten heute“ zusammengefasst. Wie in Abbildung 5 ersichtlich, haben 17 der 21 Betroffenen zum Zeitpunkt

der Befragung Probleme in der Ernährung. Besonders häufig wurde hier angegeben, dass der Verzehr harter oder trockener Nahrungsmittel wie Fleisch, Reis, Brot mit Rinde und Obst- oder Gemüseschalen schwierig ist. Teilweise wurde berichtet, dass die Kinder und Jugendlichen feste Speisen verweigern. Acht Betroffene gaben an, sich selten bis mehrmals täglich zu verschlucken. Dabei ist ein Heraufhusten der Nahrung fast immer möglich.

In Frage 33 geht es um auffällige Verhaltensweisen, die die Kinder und Jugendlichen beim Schlucken zeigen. Als Antwortmöglichkeiten werden den Befragten die in Abbildung 7 sichtbaren Kategorien, sowie ein freies Textfeld gegeben. Insgesamt gaben sieben Personen an, solche Handlungen zu beobachten. Bemerkenswert ist, dass nur Personen der Gruppen 1 und 3 diese Verhaltensweisen zeigen. Alle sieben Eltern berichteten von einem subjektiv erhöhten Kraftaufwand, sowie einer kompensatorischen Mitbewegung des Kopfes und des Halses beim Schlucken. Seltener sind Grimassen und Geräusche vertreten.

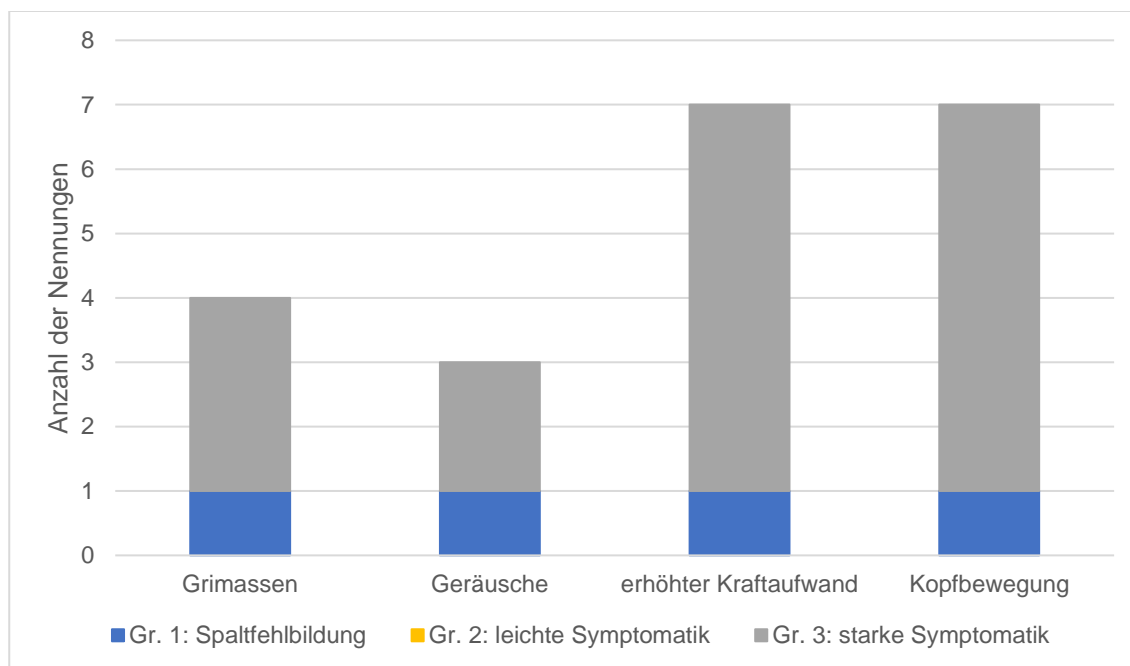


Abbildung 7: Verhaltensweisen beim Schlucken (eigene Darstellung)

Aus Abbildung 5 wird ersichtlich, dass die Verteilung und Anzahl der Personen, die sowohl im frühen Kindesalter als auch zum Zeitpunkt der Befragung Probleme angaben, gleich sind. Allerdings sind dies nicht die gleichen 17 Probanden und Probandinnen. Die vier Befragten, die angaben, dass ihre Kinder im Alter von null bis drei Jahren keine Probleme hatten, haben Interviewnummer 7, 8, 15 und 16. Für die aktuelle Situation gaben die Befragten Nummer 5, 7, 10 und 16 keine

Schwierigkeiten an. Es gibt also nur zwei Betroffene, Nummer 7 und 16, die zu keinem Zeitpunkt Schwierigkeiten mit der Ernährung und dem Schlucken hatten. Diese gehören mit einer leichten Ausprägung der ED zu Gruppe 2.

Als zweite Beurteilungsebene für Schluckstörungen wurde herangezogen, ob es Auffälligkeiten im orofazialen Bereich in Ruhe gibt. Dafür wurden die Fragen 34 bis 39 herangezogen. Diese beschäftigen sich mit dem Mundschluss, der Zunge und Gewohnheiten am Mund. Auffällig ist dieser Bereich bei 16 Befragten. Der Prozentsatz liegt in den einzelnen Gruppen zwischen 66% und 80%. Visualisiert ist dies ebenfalls in Abbildung 5.

Ein fehlender Mundschluss mit einer pathologischen Mundatmung liegt bei neun Kindern und Jugendlichen vor. Als häufigste Gewohnheit im Mundbereich wurde neun von zehn Mal Lippen lecken oder beißen genannt.

Eine pathologische Zungenruhelage zwischen den Lippen wurde nur viermal angegeben. Von 9 der 21 Befragten wurde die Zunge an sich als auffällig beschrieben. Davon wurde dreimal von einer zu breiten oder zu großen Zunge berichtet und sechsmal von einer sehr langen Zunge. In diesen Fällen erklärten die Interviewteilnehmenden, dass die Kinder mit der Zunge bis an oder in die Nase kommen.

5.6.3 Interventionen

Als mögliche Strategien bei Schluckproblemen wurden die Essgeschwindigkeit und die Flüssigkeitszufuhr untersucht.

Frage 31 eruiert, wie viel Flüssigkeit die Betroffenen zu einer Mahlzeit trinken. Die Antworten variieren zwischen wenigen Schlucken und zwei bis drei Gläsern. Um die Bandbreite der Angaben zusammenzufassen, wurde eine fünfstufige Skala gewählt. In Ermangelung einer wissenschaftlichen Angabe, wurde als angemessene Flüssigkeitsmenge ein Glas festgelegt. Davon ausgehend wird mehr als ein Glas als „viel“, bzw. „sehr viel“ und weniger als ein Glas als „wenig“, bzw. „sehr wenig“ Flüssigkeit beurteilt. Die Angabe eines Glases als klein oder groß wurde als weniger bzw. mehr als die angegebene Anzahl gewertet. Ein kleines Glas fällt dementsprechend in die Kategorie „wenig“, während ein großes Glas als „viel“ bewertet wird.

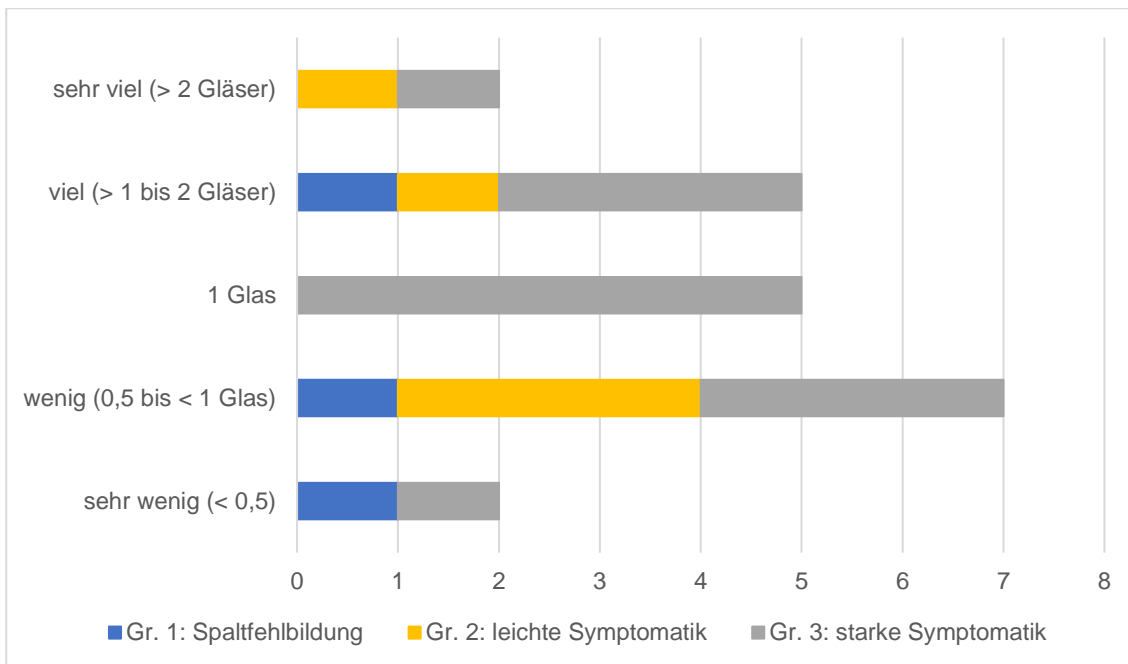


Abbildung 8: Flüssigkeitsmenge pro Mahlzeit (eigene Darstellung)

Wie in Abbildung 8 dargestellt, trinken die meisten Teilnehmenden wenig zur Mahlzeit. Fünf Personen gaben an, die als Norm festgelegte Menge von einem Glas zu konsumieren. Weitere fünf Personen gaben an, viel zu trinken. Je zwei Kinder nehmen sehr wenig oder sehr viel Flüssigkeit zu sich.

Die Essgeschwindigkeit konnten die Befragten in Frage 32 anhand einer fünfstufigen Skala beurteilen. Die Antwortmöglichkeiten sind in Abbildung 9 dargestellt.

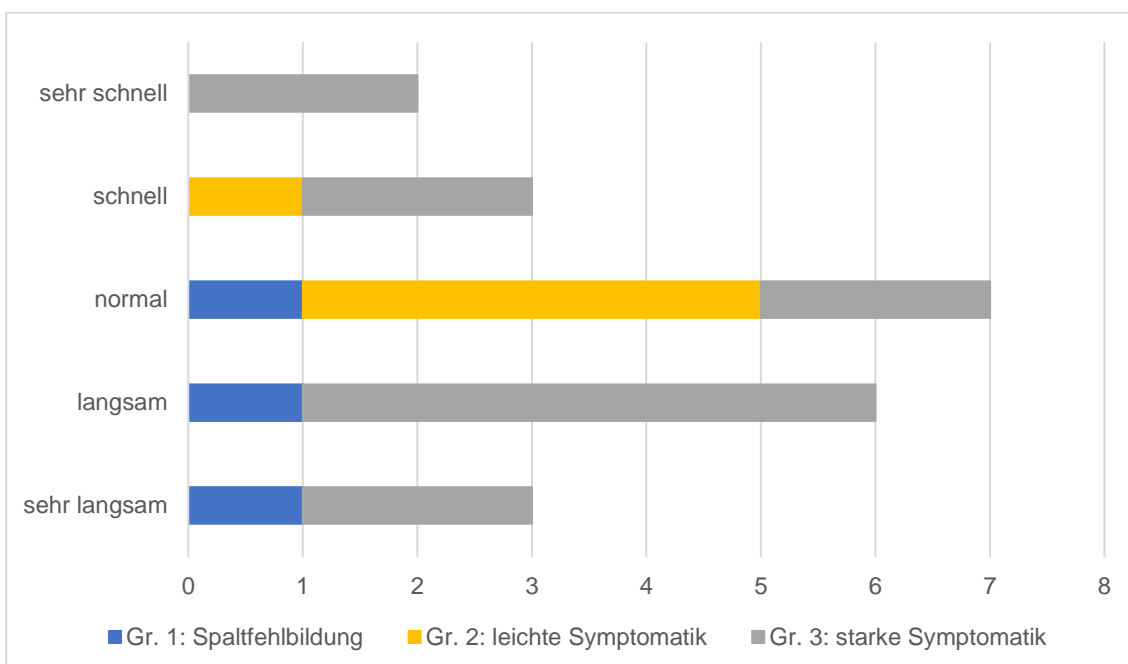


Abbildung 9: Essgeschwindigkeit (eigene Darstellung)

Die Auswertung ergab, dass die meisten Kinder und Jugendlichen eine unauffällige Essgeschwindigkeit haben. Als Durchschnitt lässt sich ein leicht reduziertes Tempo errechnen. Dies ist in der Dokumentation der Interviews in Anhang 2 genauer beschrieben.

Aus der Grafik wird ersichtlich, dass die Kinder der Gruppe 1 und 3 eher langsam essen. Die Kinder mit einer insgesamt leichteren Ausprägung von ED ernähren sich normal bis schnell.

5.7 Ergebnisse im Bereich Sprechen

Als letztes Themengebiet wurde im Interview das Sprechen der Kinder und Jugendlichen abgefragt. Dabei wurde die Verständlichkeit und die Lautbildung beurteilt. Bei zwei Kindern konnte dies nicht bewertet werden, da sie zu dem Zeitpunkt noch nicht, oder erst wenige Wörter sprachen.

In die Auswertung dieses Bereiches wurden nur die phonetischen Aspekte der Aussprache einbezogen. Ein Kind ersetzt die Laute /g/ und /k/ durch /d/ und /t/. Dies ist eine Vorverlagerung und gehört zu den phonologischen Prozessen (Weinrich & Zehner, 2017, S. 42). Diese sind, wie in Kapitel 3.1 dargelegt, für diese Arbeit nicht relevant. Einschränkungen aufgrund einer Sprachentwicklungsstörung, die die Grammatik betreffen, wurden ebenfalls nicht berücksichtigt.

Als erste Beurteilungsebene wurde die Lautbildung betrachtet. Thematisiert wird dies in Frage 43 und 44. Die Artikulation ist bei 8 der 19 Teilnehmenden auffällig. Drei Personen haben eine insgesamt undeutliche Aussprache und sechs Betroffene sprechen einzelne Laute falsch aus. Am häufigsten wurden die Laute /s/ und /sch/ sowie deren Konsonantenverbindungen genannt. Ein Kind hat Probleme mit den Lauten /w/ und /r/. Einem weiteren fällt der Wechsel zwischen verschiedenen Artikulationszonen schwer.

Diese Lautfehlbildungen scheinen jedoch die Verständlichkeit der Probandinnen und Probanden kaum zu beeinträchtigen. Frage 41 und 42 ermitteln, wie verständlich die Betroffenen für ihre Eltern, aber auch für andere Personen sind. Wie in Abbildung 10 ersichtlich, ist dies bei nur zwei Kindern und Jugendlichen auffällig. Beide Befragte gaben an, dass fremde Personen die Äußerungen der Betroffenen schlechter verstehen können als das direkte Umfeld.

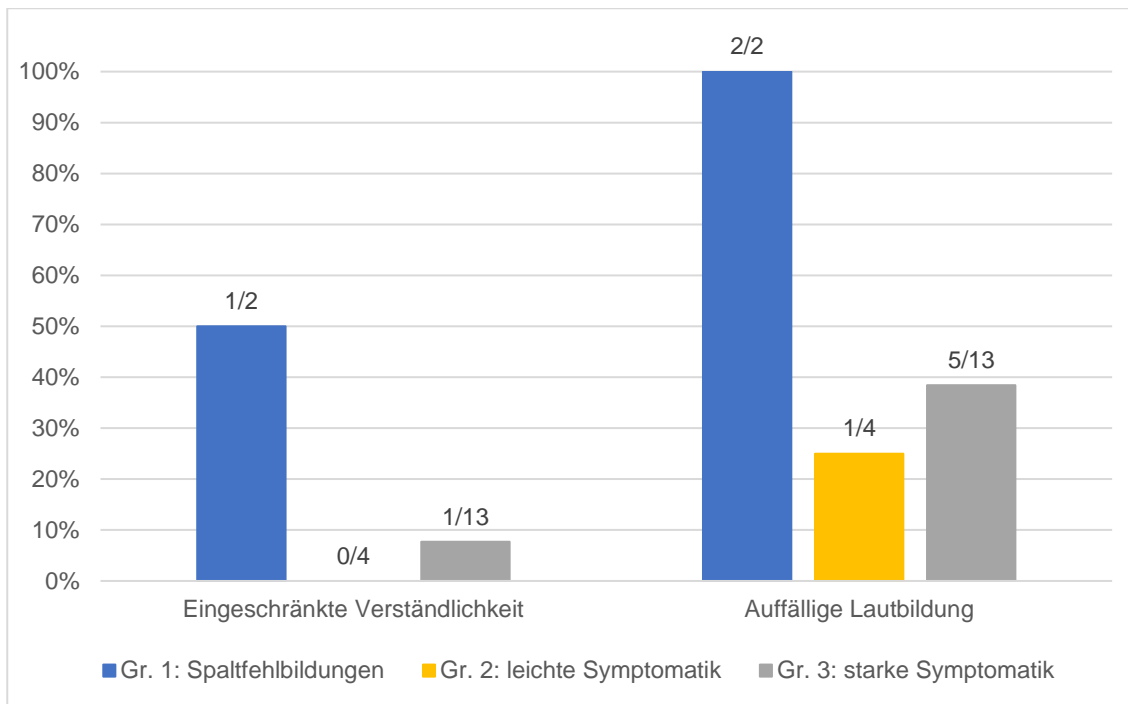


Abbildung 10: Auffälligkeiten im Bereich Sprechen (eigene Darstellung)

Die Ergebnisse der Interviews mit den befragten Mitgliedern der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ zeigen deutlich, dass aufgrund der ED-Erkrankung eine Vielzahl von Herausforderungen in den Bereichen Stimme, Schlucken und Sprechen vorliegen. Ebenso heterogen wie die Störungsbilder an sich, ist auch der Umgang der Betroffenen mit den Problemen. Im folgenden Kapitel sollen die Erkenntnisse, sowie mögliche Erklärungsansätze und Behandlungsmöglichkeiten diskutiert werden.

6 Diskussion

6.1 Diskussion der einzelnen Bereiche

Die im vorangegangenen Kapitel dargestellten Ergebnisse werden zunächst diskutiert. Dabei folgt der Aufbau in weiten Teilen dem des Fragebogens.

6.1.1 HNO

Im Gespräch mit der Vertretung der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ wurde als Schwierigkeit im Bereich der Nase vor allem grünes, zähes Nasensekret genannt. Aufgrund dieser Vermutung wurden die Fragen 6 und 9 in das Interview aufgenommen. Die Analyse der Gespräche konnte dies jedoch nicht als Hauptproblem bestätigen. Während Nasengrün von fünf Befragten genannt wurde, berichteten 17 Teilnehmende von einer trockenen Nase. Als Herausforderungen im Bereich der Nase werden vor allem verstärkte Borkenbildung und blutige Verletzungen deutlich.

In den Ergebnissen wird des Weiteren eine Diskrepanz zwischen der Behandlung von Nasen- und der von Mundtrockenheit deutlich. Für Probleme im Bereich der Nase sind bereits viele verschiedene Interventionen bekannt. Diese reichen von einfachen Spülungen oder Sprays bis hin zu speziellen Präparaten. Als Behandlung der Mundtrockenheit kam ausschließlich die vermehrte Flüssigkeitszufuhr zur Sprache.

Da eine geringe Speichelmenge als Symptom häufig bei älteren Menschen vorkommt, lassen sich Behandlungsmöglichkeiten aus der Geriatrie heranziehen. In einem Reviewpaper fassen Tanasiewicz, Hildebrandt und Obersztyn (2016) mögliche Interventionen zusammen. Als grundlegenden Aspekt der Intervention beschreiben die Autorinnen und Autoren das Etablieren einer guten Mundhygiene. Außerdem ist das Absetzen austrocknender Medikamente und das Vermeiden salziger, säurehaltiger, scharfer und trockener Speisen ratsam.

Zur Linderung der Beschwerden können Maßnahmen genutzt werden, die den Speichelfluss anregen. Neben speziellen Präparaten fördern häufiges Trinken und Kaugummikauen die eigene Sekretion. Als weitere Behandlungsmöglichkeit

werden Mittel genannt, die den körpereigenen Speichel ersetzen können (Tanasiewicz, Hildebrandt & Obersztyn, 2016, S. 203 f.).

Die Ergebnisse der Interviews zeigen des Weiteren, dass die Mehrheit der Teilnehmenden Auffälligkeiten im Zahnstatus aufweist. Abgefragt wurden Anomalien, die die Anzahl oder die Form der Zähne betreffen. Ein weiteres Symptom von ED ist jedoch eine zeitliche Verzögerung des Zahndurchbruchs und -wechsels (Schilke & Hillmann, o. J., o. S.). Dies konnte, wie in Kapitel 5.3.2 dargestellt, auch unter den Interviewteilnehmenden beobachtet werden.

6.1.2 Stimme

In der Auswertung der stimmlichen Auffälligkeiten wurde einerseits auf die Stimmqualität und andererseits auf Missempfindungen und Räuspern eingegangen. In Abbildung 4 wird ersichtlich, dass beim ersten Aspekt wesentlich häufiger Probleme auftreten, als beim Zweiten. Ein möglicher Erklärungsansatz dafür liegt in der Ursache der Symptome.

Die Veränderungen der akustischen Parameter lassen sich durch die trockene Schleimhaut erklären. Die taktilen Beschwerden und das Räuspern könnten als Bestandteil einer stärker ausgeprägten Symptomatik von ED interpretiert werden. Möglich wäre jedoch auch, die Beschwerden als funktionelle Komponente der organisch bedingten Stimmstörung zu betrachten (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 56 f.). Die Missempfindungen und der Räusperzwang entstehen demnach durch den Fehlgebrauch des Stimmapparates.

Als Handlungsbedarf ließe sich daraus ableiten, dass sekundäre Symptome durch die Behandlung der primären Probleme verhindert werden sollen. Ein Ansatz dafür wäre die Nutzung von Präparaten, die die eingeschränkte Speicheldrüsenaktivität ausgleichen soll. Ein weiterer Ansatz könnte die Inanspruchnahme stimmtherapeutischer Angebote sein.

Aus den Interviewfragen zur bisherigen therapeutischen Behandlung wurde deutlich, dass die Stimmtherapie deutlich unterrepräsentiert ist. Von den 21 Teilnehmenden haben 16 Personen Stimmprobleme. Trotzdem waren bzw. sind nur zwei der Befragten in Therapie. Im Vergleich dazu ist die Versorgung bei Schluckstörungen wesentlich besser. Hier waren bzw. sind 9 der 17 Betroffenen in Behandlung.

Als Konsequenz daraus müssen die Beratung und Information bezüglich stimmtherapeutischer Maßnahmen für Kinder und Jugendliche mit ED deutlich verbessert werden.

6.1.3 Schlucken

Die Mehrzahl der Betroffenen berichtete zum Zeitpunkt der Befragung und im Alter von null bis drei Jahren von Problemen beim Schlucken. Als mögliche Interventionen wurden in Kapitel 5.6.3 eine reduzierte Essgeschwindigkeit und eine erhöhte Flüssigkeitszufuhr angesprochen. Diese könnten dabei helfen, Probleme wie zu wenig Speichel oder Kauschwierigkeiten aufgrund des Zahnstatus auszugleichen. Das Wasser kann beim Verarbeiten der Nahrung die Funktion des Speichels ersetzen. Dies ist für die Bolusformung und das Erreichen der richtigen Konsistenz nötig. Feste Nahrung muss außerdem so lange zerkleinert werden, bis sie die richtige Beschaffenheit annimmt (Prosiegel & Weber, 2010, S. 6 f.). Bei weniger Kauflächen bietet das langsamere Essen die Möglichkeit, die Nahrung ausreichend gründlich zu bearbeiten.

Ein wichtiger Indikator ob die Maßnahmen erfolgreich umgesetzt werden, ist das Verschlucken. Wird die zusätzliche Flüssigkeit nicht ausreichend gut mit den festen Konsistenzen verarbeitet, kann eine Mischkonsistenz entstehen. Ist die Bolusformung nicht abgeschlossen, kommt es häufiger zum Verschlucken von Nahrung (Prosiegel & Weber, 2010, S. 30). Das längere Kauen hilft dies vorzubeugen, indem eine homogene Masse hergestellt wird. Wenig oder kein Verschlucken weist im Zusammenhang mit einer vermehrten Flüssigkeitszufuhr und einer reduzierten Essgeschwindigkeit also auf das erfolgreiche Umsetzen der Strategien hin.

Von den 21 Befragten gaben acht an, dass ihre Kinder sich verschlucken. Neun Probandinnen und Probanden essen langsam und sieben trinken viel. Nur drei Personen wenden beide Strategien an, zwei davon verschlucken sich dabei.

Eine Beurteilung, ob die Interventionen sinnvoll sind, ist aufgrund der kleinen Zahl an Kindern und Jugendlichen, die beide Maßnahmen umsetzen, nicht möglich. Wichtig ist bei der Umsetzung jedoch, dass dies nur mit intaktem Hustenreflex durchgeführt werden sollte. Dieser schützt die Atemwege unterhalb des

Kehlkopfes vor dem Eintreten von Material und kann so lebensgefährliche Komplikationen verhindern (Prosiegel & Weber, 2010, S. 34 ff.).

Auf Anregen der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ wurde Frage 37 zum Aussehen der Zunge in den Fragebogen aufgenommen. Einige Mitglieder des Vereins berichteten, dass die Zunge einiger Betroffener zu breit oder zu groß ist. Im Rahmen der Interviews wurde dies von drei Personen berichtet. Doppelt so oft wurde die Zunge jedoch als zu lang beschrieben. Die Befragten berichteten, dass die Zunge der Kinder und Jugendlichen an oder in die Nase reicht.

Eine mögliche Erklärung ist, dass die Zungen lediglich so wirken, nicht aber tatsächlich größer oder länger sind als die der anderen Kinder. Im Falle des zu breiten Aussehens könnte dies aufgrund des fehlenden Referenzrahmens der Zähne sein. Aus der Therapie Myofunktioneller Störungen ist bekannt, dass die Zunge aufgrund einer muskulären Unterspannung zu groß erscheinen kann (Kittel & Förster, 2016, S. 79 f.).

Im Falle der zu langen Erscheinung der Zunge könnte dies mit dem Unterkiefer zusammenhängen. Bekannt ist, dass Kinder mit ED aufgrund der fehlenden Zahnanlagen eine reduzierte Bisshöhe und ein kurzes Untergesicht haben (Schneider, König, Kaercher & Bücher, 2017, o. S.). Denkbar wäre, dass aufgrund des kürzeren Abstandes zwischen Mund und Nase die Zunge länger erscheint.

6.1.4 Sprechen

Wie in Kapitel 5.7 dargestellt, hat die Mehrheit der Kinder mit Artikulationsstörungen Schwierigkeiten, die Laute /s/ und /sch/ zu bilden. Dies hängt eng mit dem Vorhandensein der Frontzähne und dem myofunktionellen Gleichgewicht zusammen. Beim Laut /s/ strömt die Luft durch eine vorherige Dosierung und Lenkung gegen die geschlossenen Zahnreihen, wodurch das typische Geräusch entsteht. Auch für die Bildung des Lautes /sch/ ist der Schluss der Frontzahnreihe von Vorteil. Für beide Laute ist es außerdem essentiell, dass eine angemessene Spannung in der Zunge, den Lippen und den Wangen aufgebaut werden kann (Weinrich & Zehner, 2017, S. 180 ff.). Das Vorliegen von Beeinträchtigungen dieser Aspekte wurde in den Abschnitten 5.3.2 und 5.6.3 beschrieben. Dass die Bildung dieser Laute eine Herausforderung darstellt, ist deshalb plausibel. Für das

therapeutische Handeln ergeben sich dadurch klare Ansätze. Zum einen muss der Zahnstatus durch den Einsatz von Prothesen optimiert werden. Zum anderen soll das muskuläre Gleichgewicht im Mundbereich hergestellt werden.

6.2 Zusammenhänge zwischen den Bereichen

Einige Ergebnisse aus den vorangegangenen Seiten legen eine gemeinsame Betrachtung nahe. Dies betrifft zum Beispiel die Ergebnisse der Fragen 7, 35 und 38. Im Folgenden soll betrachtet werden, ob Mundtrockenheit ausschließlich im Zusammenhang mit einer pathologischen Atmung auftritt oder ein eigenes Störungsbild, unabhängig von der Atmung, darstellt. Eine der Funktionen der Nase ist das Anfeuchten der Luft. Dies kann bei einer Mundatmung nicht erfolgen (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 20). Stattdessen trocknet die pathologische Atmung die Atemwege aus.

Zehn Probandinnen und Probanden leiden unter Mundtrockenheit. Davon hat die Hälfte der Personen keinen Mundschluss. Bei fünf Personen liegt die Mundtrockenheit also trotz physiologischer Nasenatmung und Mundschluss vor. Somit ist davon auszugehen, dass die Problematik nicht nur Aufgrund der Störung der Ruheatmung vorkommt.

Denkbar ist des Weiteren, dass die trockene Schleimhaut im Mundbereich auch mit einer Beeinträchtigung des Stimmklangs einhergeht. Abgefragt wurde Letzteres in Frage 16. Von den zehn Befragten, die den Mund als trocken beschrieben, berichteten sieben zusätzlich von einem auffälligen Klang der Sprechstimme. Sie gaben alle eine raue Stimmqualität an. Betrachtet man alle Teilnehmenden, die einen rauhen Stimmklang haben, fällt auf, dass mit 87% die Mehrheit der Betroffenen eine trockene Mundschleimhaut haben.

Ein möglicher Erklärungsansatz dafür liegt in der Physiologie der Phonation. Die Bewegung der verschiebbaren Schleimhaut über der Stimmlippe ist als Randkantenverschiebung an der Stimmgebung beteiligt (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 23). Eine trockene Schleimhaut der Stimmlippen könnte zu einer Beeinträchtigung der regulären Stimmlippenschwingung führen (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 279). Solche irregulären Schwingungen sind als rauher Klang hörbar (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 159). Eine statistisch signifikante Korrelation dieser Komponenten bei Erwachsenen mit ED wurde in einer Studie

von Semmler et al. (2021) untersucht, konnte jedoch nicht bestätigt werden (Semmler et al., 2021, S. 1 ff.).

6.3 Versorgungslage

In diesem Kapitel werden zwei Aspekte der Versorgungslage diskutiert: Die Inanspruchnahme logopädischer Therapie und die Versorgungslage bezüglich Beratungsangeboten bei Schluckproblemen.

In Kapitel 5.4 wird die logopädische Versorgungslage beschrieben. In Abbildung 3 wird ersichtlich, dass nicht alle Personen, die in Therapie waren bzw. sind, diese sinnvoll finden. Dies hängt maßgeblich vom Erfolg der Therapie ab. Drei Personen gaben an, dass sie und ihre Kinder keinen Nutzen aus der Therapie ziehen konnten oder keine Verbesserung der Problematik erkennbar war bzw. ist. Ein viertes Kind hatte keine behandlungsbedürftigen Auffälligkeiten.

Des Weiteren gab es drei Personen, die eine Therapie als nützlich ansehen, bisher jedoch nicht in Behandlung waren. Die Befragten gaben an, dass sie eine Therapie zu einem späteren Zeitpunkt planen.

Insgesamt zeichnet sich eine gute Versorgungslage ab. Mindestens 76% der Teilnehmenden konnten ein Rezept für eine logopädische Behandlung erhalten. Bei Bedarf war bzw. ist eine therapeutische Unterstützung auch über mehrere Jahre möglich. Dass alle Familien, die sich eine Therapie wünschten, diese auch bekommen konnten, ist positiv zu bewerten.

In Tabelle 1 ist die Inanspruchnahme von Logopädie entlang der einzelnen Gruppen aufgegliedert. Auffällig ist dabei, dass die Versorgung in Gruppe 1 wesentlich besser ist, als unter den anderen Teilnehmenden. Bei den in der ersten Gruppe zusammengefassten Kindern liegt zusätzlich zur ED-Symptomatik eine Spaltfehlbildung der Lippen, des Kiefers und/ oder des Gaumens vor. Dieses Krankheitsbild tritt wesentlich häufiger auf als ED. Etwa eins von 500 Kindern wird mit einer Spalte geboren (Schliephake & Hausamen, 2021, S. 342). Die Fehlbildung ist außerdem visuell gut erkennbar und wird deshalb schneller diagnostiziert. Als etabliertes Störungsbild im Feld der Logopädie ist auch der therapeutische Auftrag klarer und die Behandlung bekannter, als dies bei ED der Fall ist.

Während die Mehrzahl der Betroffenen in logopädischer Behandlung war bzw. ist, haben nur 7 der 21 Befragten Beratung zu Schluckproblemen erhalten. Bei vier Personen war dies jedoch eher allgemein gehalten und nicht auf ED spezialisiert. Für einige Personen reicht diese eher allgemeine Unterstützung nicht aus. Der Wunsch nach weiterer, auf die Erkrankung ausgerichtete Hilfe wurde drei Mal geäußert.

Auch bei dieser Thematik soll näher auf die Personen eingegangen werden, die sich Beratung gewünscht hätten, jedoch nicht erhielten. Auffällig ist, dass dies mit 5 von 21 Befragten etwa ein Viertel der Teilnehmenden betrifft. Die gewünschten Inhalte, wie zum Beispiel eine Beratung bezüglich einer ausgewogenen, gesunden Ernährung, sind essenziell für eine gute Entwicklung der Kinder.

Es lässt sich festhalten, dass die Beratungsangebote für die Ernährung von Kindern mit ED noch ausgeweitet werden müssen.

6.4 Einzelfälle

Ein besonderes Augenmerk soll in diesem Abschnitt auf die zwei Fälle gelegt werden, bei denen ED im Rahmen des AEC- bzw. des EEC-Syndroms auftritt. Bei beiden Kindern liegen eine Spaltfehlbildung und eine Hörbeeinträchtigung vor. Während des Interviews und der Auswertung fielen einige Unterschiede und zusätzliche Einflussfaktoren auf, die im Folgenden dargestellt werden.

Ein Gebiet, in dem die Kinder mit AEC- oder EEC-Syndrom Unterschiede zeigen, ist der HNO-Bereich. Die Familien berichten zum Beispiel von häufigen Infekten der Augen und der Ohren.

Außerdem zeigen beide Kinder Auffälligkeiten im Zahnstatus, welche von den Problemen der anderen Kinder abweichen. Die Teilnehmenden mit reiner ED haben vor allem Formanomalien an den Schneide- und Eckzähnen. Bei dem Kind mit EEC-Syndrom betreffen diese vor allem die Backenzähne. Die Eltern des Kindes mit dem AEC-Syndrom berichteten von tiefen Furchen, brüchigen Zähnen und dem Fehlen von Zahnschmelz.

Durch die Gaumenspalte sind bei beiden Kindern auch Funktionseinschränkungen erkennbar. Da kein velopharyngealer Abschluss möglich ist, können die Kinder weder einen Überdruck noch einen Unterdruck aufbauen. Infolgedessen ist

es ihnen als Neugeborene nicht möglich gewesen, ohne Unterstützung zu Saugen. In diesen Fällen ist eine frühe und umfassende Behandlung notwendig. Die betroffenen Familien berichteten, dass die Kinder schon als Säuglinge Ergotherapie, Physiotherapie und Logopädie bekamen.

Zum Verschluss der Spalte sind bereits im ersten Lebensjahr mehrere Operationen nötig (Schliephake & Hausamen, 2021, S. 345). Diese Manipulationen im orofazialen Bereich beeinflussen die Entwicklung der motorischen und sensorischen Aspekte der Ernährung negativ.

Des Weiteren ergeben sich aufgrund der Gaumenspalte typische Fehler in der Artikulation. Beim Sprechen entweicht zu viel Luft durch die Nase, weshalb die Kinder hypernasal klingen. Durch das Unvermögen, einen Überdruck aufzubauen, können die Betroffenen außerdem keine Plosive wie /p/, /d/ oder /k/ bilden. Die logopädische Behandlung der Auffälligkeiten aufgrund der Spaltsymptomatik gleicht der Therapie anderer Kinder mit Spaltfehlbildung ohne ED.

Abschließend sollen die Erkenntnisse dieser Arbeit beurteilt und ein Ausblick auf weitere Forschungsansätze gegeben werden.

7 Fazit und Ausblick

7.1 Schlussfolgerungen

Die Kernfragen der vorliegenden Arbeit ergeben sich aus dem mangelhaften Forschungsstand bezüglich logopädischer Auffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen mit ED. Ziel der explorativen Studie ist es unter anderem Herausforderungen im Alltag der Betroffenen zu dokumentieren und zu quantifizieren. Auch soll die Arbeit eine Einsicht in die therapeutische Versorgungslage und mögliche Interventionen bieten. Inwiefern diese Aufgabenstellungen erfüllt werden können, wird im Folgenden erörtert.

Durch die offene und umfangreiche Gestaltung des Fragebogens und der Interviews, kann das Ziel einer umfassenden Dokumentation von Problemstellungen weitestgehend erreicht werden. Die Arbeit gibt einen Überblick über die in den Bereichen relevanten Problemstellungen. Einige Alltagstheorien aus der „Selbsthilfegruppe ED e.V.“ lassen sich bestätigen. Jedoch werden auch neue, bisher nicht diskutierte Erkenntnisse aus den Interviews gewonnen.

In der Untersuchung werden außerdem Schwerpunkte in der Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit ED und den angewandten Interventionen sichtbar. Defizite in der Versorgungslage konnten deutlich herausgearbeitet werden. Dies bietet klare Ansätze für Maßnahmen zur besseren Unterstützung von Betroffenen.

Ein weiteres Anliegen der Arbeit ist es, die Schwierigkeiten zu quantifizieren und Zusammenhänge herzustellen. Durch die Kombination einer quantitativen mit einer qualitativen Auswertung, können beide Ziele verfolgt werden. Das heterogene Störungsbild und das seltene Vorkommen einiger ED-Formen mindert die Aussagekraft von aufgetretenen Korrelationen jedoch etwas. Trotzdem ist es möglich, einen Überblick über Störungsschwerpunkte in den Bereichen Stimme, Sprechen und Schlucken zu geben.

Aus den Ergebnissen dieser Arbeit lassen sich folgende Empfehlungen ableiten, die einen Beitrag zur Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen leisten können.

Besteht aus Sicht der Eltern von ED-Erkrankten der Wunsch nach Unterstützung durch Fachpersonal, kann dies im Rahmen von Beratungsangeboten oder einer Therapie erfolgen. Werden diese nicht ausreichend angeboten, liegt es bisher in der Verantwortung der Eltern, dies zu verlangen. Einige Strategien, die einfach zuhause umzusetzen sind, sollten mit medizinischem Personal abgesprochen werden. So kann sichergestellt werden, dass die Durchführung ungefährlich ist.

Von Seiten der Ärztinnen und Ärzte sowie der medizinischen Heilmittelerbringenden muss das Angebot für Beratung und Unterstützung ausgebaut werden. Da einige Behandlungsansätze wie die Stimmtherapie bisher unterrepräsentiert sind, sollte der Blick auf die Bandbreite möglicher Störungsbilder ausgeweitet werden. Auch die momentan seltene Behandlung der Mundtrockenheit sollte zum Beispiel durch die Nutzung von Präparaten verbessert werden.

7.2 Schwächen

Aus den Befragungen können einige Erkenntnisse gewonnen werden, jedoch sind Fragebögen und Interviews, wie alle subjektiven Methoden sehr fehleranfällig. Objektive Methoden können Sachverhalte unvoreingenommener darstellen. Im Rahmen dieser Arbeit muss sich auf die Angaben der Eltern verlassen werden. Eine Objektivierung der Antworten wäre durch die Beobachtung verschiedener Parameter durch Fachpersonal möglich. Als Beispiel kann hier die Beurteilung des Stimmklangs herangezogen werden. Die Befragten konnten im Interview angeben, ob die Stimme rau, heiser oder behaucht klingt. Geschultes Personal kann dies anhand der RBH-Skala beurteilen (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017, S. 133). Diese ist sachlicher und differenzierter als das gewählte Vorgehen. Auch wäre die Einschätzung durch mehrere Personen objektiver. Die Beurteilung der Fragen durch Fachpersonal hätte jedoch eine zeitintensivere und persönliche Vorstellung der Teilnehmenden nötig gemacht. Dies war im Rahmen dieser Arbeit nicht möglich. Eine differenzierte Betrachtung der durch die Interviews eruierten Problemstellungen wäre empfehlenswert.

Eine weitere Schwachstelle der Arbeit sind die fehlende Referenzwerte. Da diese in der Literatur bisher nicht zu finden sind, wäre der Vergleich mit einer gesunden Kontrollgruppe sinnvoll. Dies könnte die Aussagekraft der Ergebnisse dieser Untersuchung erhöhen.

Ein letzter Aspekt ist die Zusammenstellung der Gruppe von Probandeninnen und Probanden. Aus der Seltenheit der Erkrankung ergibt sich eine eher kleine Zahl an Teilnehmenden. Um diese nicht noch weiter einzuschränken, wurde eine recht große Altersspanne von null bis 18 Jahren gewählt. Da die häufigste Form von ED vor allem an Jungen vererbt wird, ergibt sich eine ungünstige Verteilung der Geschlechter und ED-Formen. Aufgrund des heterogenen Erscheinungsbildes von ED lassen sich die Ergebnisse nur schwer miteinander vergleichen, weshalb einige Einzelfälle separat diskutiert wurden. Da die gerade aufgeführten Schwächen der Arbeit jedoch mit dem seltenen Auftreten der Erkrankung zusammenhängen, kann dies nur mit groß angelegten, internationalen Studien vermieden werden. Dies war ebenfalls im Rahmen der Arbeit nicht möglich.

7.3 Weiterer Forschungsbedarf

Aus den Aufgeführten Erkenntnissen und Schwachstellen dieser Arbeit, ergibt sich der Bedarf nach weiteren wissenschaftlichen Untersuchungen bezüglich logopädischer Auffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen mit ED. Zunächst müssen die Ergebnisse dieser Arbeit durch objektive Studien und den Vergleich mit einer gesunden Kontrollgruppe verifiziert werden. Des Weiteren erscheint eine differenziertere Betrachtung der einzelnen Störungsbilder sinnvoll. Ein besonderes Augenmerk sollte dabei auf die Bereiche Stimme und Schlucken gelegt werden. Die Einschränkungen in Bereich Sprechen sind weniger problematisch, die Ursache plausibler und Behandlung klarer als bei den anderen Themen.

Weitere Forschung ist außerdem bezüglich der zugrundeliegenden Pathomechanismen vonnöten. So kann ein besseres Verständnis der Erkrankung und eine wissenschaftliche Grundlage für therapeutische Behandlungsansätze geschaffen werden.

Da die Trockenheit der Schleimhaut vielen Funktionseinschränkungen zugrunde liegt, muss außerdem die Behandlung dieser in den Fokus genommen werden. Insbesondere soll festgestellt werden, ob Präparate sich positiv auf die Schleimhäute von ED-Betroffenen auswirken können.

Abschließend lässt sich festhalten, dass ED eine Erkrankung ist, die Kinder und Jugendliche im Alltag einschränkt. Die Lebensqualität Betroffener wird durch eine Vielzahl an Herausforderung bei der Stimmgebung, der Aussprache und der

Ernährung gemindert. Die Bandbreite logopädischer Forschungs- und Interventionsmöglichkeiten wurde bisher jedoch nicht voll ausgeschöpft.

Als positiv zu betrachten ist, dass bereits weitere Forschungsbestrebungen erkennbar sind. In der Abteilung für Phoniatrie und Pädaudiologie des Uniklinikums Erlangen ist eine neue Studie geplant, die direkt auf den Erkenntnissen dieser Arbeit aufbaut. Menschen mit ED können so aktiv an der Erforschung ihrer Erkrankung teilhaben und diese lenken, sodass sie an der Verbesserung ihrer Lebensqualität mitwirken.

8 Literaturverzeichnis

- Bakke, M., Bergendal, B., McAllister, A., Sjögreen, L. & Asten, P. (2007). Development and evaluation of a comprehensive screening for orofacial dysfunction. *Swedish Dental Journal*, 31(2), 75–84.
- Bergendal, B., McAllister, A. & Stecksén-Blicks, C. (2009). Orofacial dysfunction in ectodermal dysplasias measured using the Nordic Orofacial Test-Screening protocol. *Acta Odontologica Scandinavica*, 67(6), 377–381.
- Blüschke, G., Nüsken, K.-D. & Schneider, H. (2010). Prevalence and prevention of severe complications of hypohidrotic ectodermal dysplasia in infancy. *Early Human Development*, 86(7), 397–399.
- Bolkart, J. (2021). *Heilkunde - Beschäftigte im Gesundheitswesen 2018 | Statista*. Zugriff am 22.01.2022. Verfügbar unter: <https://de.statista.com/statistik/daten/studie/461554/umfrage/beschaefigte-im-bereich-nichtaerztlicher-therapie-und-heilkunde-nach-funktion/>
- Cole, P., Hatef, D. A., Kaufman, Y., Magruder, A., Bree, A., Friedman, E. et al. (2009). Facial clefting and oroauditory pathway manifestations in ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate (AEC) syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part a*, 149A(9), 1910–1915.
- Dbl - Deutscher Bundesverband für Logopädie e.V. (o. J.). *Logopädie*. Zugriff am 02.02.2022. Verfügbar unter: <https://www.dbl-ev.de/logopaedie/>
- G. Pohl-Boskamp GmbH & Co. KG. (o. J.). *Nasenöl von Pohl Boskamp - natürliche Befeuchtung der Nase*. Zugriff am 26.01.2022. Verfügbar unter: <https://www.gelositin.de/nasenoel>
- Hammer, S. S. & Teufel-Dietrich, A. (2017). *Stimmtherapie mit Erwachsenen. Was Stimmtherapeuten wissen sollten* (Praxiswissen Logopädie, 6. Aufl.). Berlin: Springer.
- Hoffschildt, C. (2013). Akademisierung ohne Ausnahme: Logopädie gehört an die Hochschule. *Forum Logopädie*, 27(1), 6–7.
- Hollenberg, S. (2016). *Fragebögen. Fundierte Konstruktion, sachgerechte Anwendung und aussagekräftige Auswertung* (essentials). Wiesbaden: Springer VS.
- Kittel, A. (2011). Myofunktionelle Therapie. In S. Frey (Hrsg.), *Pädiatrisches Dysphagiemanagement* (S. 313 ff.). München: Urban & Fischer.

- Kittel, A. & Förster, N. (2016). Myofunktionelle Diagnostik und Therapie. *Der Freie Zahnarzt*, 60(4), 76–86.
- Majmundar, V. D. & Baxi, K. (2021). *Ectodermal Dysplasia*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing.
- Mehta, U., Brunworth, J., Fete, T. J. & Sindwani, R. (2007). Head and neck manifestations and quality of life of patients with ectodermal dysplasia. *Otolaryngology--Head and Neck Surgery: Official Journal of American Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 136(5), 843–847.
- Niekamp, N., Kleinheinz, J., Reissmann, D. R., Bohner, L. & Hanisch, M. (2021). Subjective Oral Health-Related Quality of Life and Objective Oral Health in People with Ectodermal Dysplasia. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(1), o.S.
- Nordgarden, H., Storhaug, K., Lyngstadaas, S. P. & Jensen, J. L. (2003). Salivary gland function in persons with ectodermal dysplasias. *European Journal of Oral Sciences*, 111(5), 371–376.
- Prosiegel, M. & Weber, S. (2010). *Dysphagie. Diagnostik und Therapie Ein Wegweiser für kompetentes Handeln* (Praxiswissen Logopädie). Berlin: Springer.
- Schilke, R. & Hillmann, G. (o. J.). *Zahnkrankheiten bei Kindern und Jugendlichen*. Zugriff am 02.02.2022. Verfügbar unter: https://www.springermedizin.de/emedpedia/paediatric/zahnkrankheiten-bei-kindern-und-jugendlichen?epediaDoi=10.1007%2F978-3-642-54671-6_144
- Schliephake, H. & Hausamen, J.-E. (2021). Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten. In H. Eufinger, A. Kübler & H. Schliephake (Hrsg.), *Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie. Operationslehre und -atlas* (5. Auflage, S. 341–398). Berlin: Springer.
- Schneider, H. (2017). *Früherkennung | ektodermale-dysplasie.de*. Zugriff am 26.01.2022. Verfügbar unter: <https://www.ektodermale-dysplasie.de/was-ist-ed/frueherkennung/>
- Schneider, H. (2021). Vorgeburtlicher Proteinersatz zur Behandlung der ektodermalen Dysplasie. *Spectrum Dermatologie*, 01/21, 42–43.
- Schneider, H., König, R., Kaercher, T. & Bücher, K. (2017). *Symptome und Differentialdiagnostik | ektodermale-dysplasie.de*. Zugriff am 29.01.2022. Verfügbar unter: <https://www.ektodermale-dysplasie.de/was-ist-ed/symptome-und-differentialdiagnostik/>

- Semmler, M., Kniesburges, S., Pelka, F., Ensthaler, M., Wendler, O. & Schützenberger, A. (2021). Influence of Reduced Saliva Production on Phonation in Patients With Ectodermal Dysplasia. *Journal of voice: official journal of the Voice Foundation*, (in press). <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2021.06.016>
- Tanasiewicz, M., Hildebrandt, T. & Obersztyn, I. (2016). Xerostomia of Various Etiologies: A Review of the Literature. *Advances in Clinical and Experimental Medicine : Official Organ Wroclaw Medical University*, 25(1), 199–206.
- Thiel-Bonney, C. & Hofacker, N. von (2012). Fütterstörungen in der frühen Kindheit. In M. Cierpka (Hrsg.), *Frühe Kindheit 0-3 Jahre* (S. 219–248). Berlin: Springer.
- Weinrich, M. & Zehner, H. (2017). *Phonetische und phonologische Störungen bei Kindern. Aussprachetherapie in Bewegung* (Praxiswissen Logopädie, 5. Aufl.). Berlin: Springer.
- Wright, J. T., Fete, M., Schneider, H., Zinser, M., Koster, M. I., Clarke, A. J. et al. (2019). Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *American Journal of Medical Genetics. Part a*, 179(3), 442–447.

Anhang 1: Fragebogen

Interview-Nr.:

Datum: _____

Fragen zur Erfassung logopädischer Auffälligkeiten bei Patient:innen mit ektodermaler Dysplasie

A) Allgemeine Informationen

Alter:	Geschlecht:
ED-Form:	Betroffene Gene:
<input type="checkbox"/> XLHED/ Christ-Siemens-Touraine Syndrom	<input type="checkbox"/> EDA (Früher ED1, EDA1)
<input type="checkbox"/> hypohidrotische ED (HED)	<input type="checkbox"/> EDAR
<input type="checkbox"/> anhidrotische ED (AED)	<input type="checkbox"/> EDARADD
<input type="checkbox"/> hidrotische ED/Clouston-Syndrom	<input type="checkbox"/> TRAF6
<input type="checkbox"/> AEC-Syndrom	<input type="checkbox"/> WNT10A
<input type="checkbox"/> EEC-Syndrom	<input type="checkbox"/> TP63
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

B) Symptome im HNO-Bereich

Frage 1: Besteht eine Lippen-, Kiefer-, Gaumen-, Segel-Fehlbildung? Ja Nein

Wenn ja:

Welche Strukturen sind betroffen?	
Ist die Spalte ein- oder beidseitig?	

Frage 2: Ist der Zahnstatus Ihres Kindes auffällig? Ja Nein

Wenn nein, weiter mit Frage 5.

Wenn ja, beschreiben Sie den Zahnstatus näher.

<input type="checkbox"/> Einige Zähne sind nicht angelegt.	
<input type="checkbox"/> Nur wenige Zähne sind angelegt	
<input type="checkbox"/> Die bleibenden Zähne sind nicht vorhanden	
<input type="checkbox"/> Formanomalien (Zapfenform)	
<input type="checkbox"/> Andere Auffälligkeiten	

1

Interview-Nr.:

Frage 3: Ist Ihr Kind in kieferorthopädischer Behandlung? Ja Nein

Frage 4: Hat Ihr Kind eine Zahnprothese? Ja Nein

Wenn ja, beschreiben Sie diese näher.

Frage 5: Ist das Hörvermögen Ihres Kindes beeinträchtigt? Ja Nein

Wenn ja:

Beschreiben Sie dies näher.	
Behandlung (Wann/Wie)	

Frage 6: Leidet Ihr Kind häufig unter Infekten im HNO-Bereich? Ja Nein

Wenn ja:

Welche?	
Wie oft?	
Lungenentzündung/Nasengrün?	

Frage 7: Leidet Ihr Kind unter Mundtrockenheit? Ja Nein

Wenn nein, weiter mit Frage 9

Wenn ja, wie oft?

Frage 8: Behandeln Sie diese? Ja Nein

Wenn ja:

Wie/ Womit	
Wie oft?	

Frage 9: Hat Ihr Kind Probleme im Bereich der Nase? Ja Nein

Wenn ja, welche und wie behandeln Sie diese?

Frage 10: Gibt es weitere Symptome? Ja Nein

Interview-Nr.:

C) Zusammenhang Logopädie

Frage 11: War Ihr Kind schon einmal in logopädischer Therapie? Ja Nein

Wenn ja:

Weshalb?	
Wie lange?	
Wann?	

Frage 12: Halten Sie logopädische Therapie bei Ihrem Kind für sinnvoll? Ja Nein

Weshalb?	
----------	--

Frage 13: Gab/ Gibt es Auffälligkeiten in der motorischen Entwicklung Ihres Kindes? (Ergo Physiotherapie) Ja Nein

Frage 14: Wie ist die allgemeine Körperspannung Ihres Kindes?

<input type="checkbox"/> Unauffällig	
<input type="checkbox"/> Hypoton (Eingesunken)	
<input type="checkbox"/> Hyperton (Steif/Unflexibel)	

D) Symptome im Bereich Stimme

Frage 15: War Ihr Kind bereits im Stimmbruch? Ja Nein

Frage 16: Beschreiben Sie den Stimmklang Ihres Kindes.

Normale Lautstärke	Rufstimme/erhöhte Lautstärke
<input type="checkbox"/> Rau/kratzig	<input type="checkbox"/> Rau/kratzig
<input type="checkbox"/> Behaucht/luftig	<input type="checkbox"/> Behaucht/luftig
<input type="checkbox"/> Heiser	<input type="checkbox"/> Heiser
<input type="checkbox"/> Dünn	<input type="checkbox"/> Dünn
<input type="checkbox"/> Nicht tragfähig	<input type="checkbox"/> Nicht tragfähig
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Interview-Nr.:

Frage 17: Was trifft auf die Sprechlautstärke ihres Kindes zu?

<input type="checkbox"/> Mein Kind ist im Alltag gut verständlich. (Esstisch)
<input type="checkbox"/> Ich muss mein Kind im Alltag bitten lauter zu sprechen.
<input type="checkbox"/> Ich muss mein Kind im Alltag bitten leiser zu sprechen.
<input type="checkbox"/> Ich muss mein Kind im Alltag bitten Gesagtes zu wiederholen.
<input type="checkbox"/> Mein Kind ist bei hoher Lautstärke gut verständlich. (Spielplatz, Sport, Gruppe)

Frage 18: Wie klingt die Stimme Ihres Kindes im Vergleich zu anderen Kindern?

Höher Tiefer Gleich

Frage 19: Klagt Ihr Kind beim Sprechen über Missempfindungen wie Ja Nein

<input type="checkbox"/> Schmerzen	
<input type="checkbox"/> Fremdkörpergefühl	
<input type="checkbox"/> Kratzen	
<input type="checkbox"/> Weitere	

Frage 20: Räuspert sich Ihr Kind häufig? Ja Nein
Wenn ja, wie oft?

Frage 21: Weitere Auffälligkeiten? Ja Nein

E) Symptome im Bereich Schlucken

→ Frühkindliche Ernährung

Frage 22: Konnte Ihr Kind gestillt werden? Ja Nein

Frage 23: Gab es Schwierigkeiten in der frühkindlichen Ernährung? Ja Nein

Wenn ja, beschreiben Sie diese näher.

<input type="checkbox"/> Umstellung auf Brei:	
---	--

4

Interview-Nr.:

<input type="checkbox"/> Verschlucken/ Husten	
<input type="checkbox"/> Heraufwürgen von Nahrung	
<input type="checkbox"/> Weitere	

Frage 24: Hatten bzw. haben Sie Strategien im Umgang mit Schwierigkeiten? Ja Nein

Wenn ja, beschreiben Sie diese näher.

Frage 25: Haben Sie Hilfe/Beratung zur Ernährung erhalten? Ja Nein

Frage 26: Hätten Sie sich Beratung zur Essenssituation speziell für Kinder und Säuglinge mit ED gewünscht? Ja Nein

Wenn ja, mit welchen Inhalten?

→ Heute

Frage 27: Hat Ihr Kind Schwierigkeiten in der heutigen Ernährung? Ja Nein

Frage 28: Hat Ihr Kind Schwierigkeiten beim Schlucken von Ja Nein

<input type="checkbox"/> Festem (Brot mit Rinde, Karotte)	
<input type="checkbox"/> Breiigem (Apfelmus, Joghurt)	
<input type="checkbox"/> Flüssigem (Wasser)	
<input type="checkbox"/> Mischkonsistenzen (Joghurt mit Stückchen)	

Frage 29: Kann Ihr Kind bestimmte Nahrungsmittel nicht essen? Ja Nein

Wenn ja, welche und warum?

Interview-Nr.:

Frage 30: Verschluckt sich Ihr Kind beim Essen? Ja Nein

Wie oft?	<input type="checkbox"/> Bei jedem Biss oder Schluck <input type="checkbox"/> Mehrmals pro Mahlzeit <input type="checkbox"/> Mehrmals pro Tag <input type="checkbox"/> Seltener
Bei welchen Nahrungsmitteln/Konsistenzen?	
Husten?	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein

Frage 31: Wie viel Flüssigkeit trinkt Ihr Kind zum Essen? Gläser/Mahlzeit

Frage 32: Isst Ihr Kind besonders schnell oder langsam?

Sehr langsam Langsam Weder noch Schnell Sehr schnell

Frage 33: Beobachten Sie eine oder mehrere der folgenden Verhaltensweisen, wenn Ihr Kind schluckt? Ja Nein

<input type="checkbox"/> Grimassen	
<input type="checkbox"/> Geräusche	
<input type="checkbox"/> Erhöhter Kraftaufwand	
<input type="checkbox"/> Große Bewegungen (Kopf/Hals)	
<input type="checkbox"/> Weitere	

Frage 34: Hat Ihr Kind Gewohnheiten im Mundbereich? Wann und wie oft treten diese auf? Ja Nein

<input type="checkbox"/> Nägelkauen	
<input type="checkbox"/> Daumenlutschen	
<input type="checkbox"/> Schnuller	
<input type="checkbox"/> Schmusetuch	
<input type="checkbox"/> Lippen lecken oder beißen	
<input type="checkbox"/> Weitere	

Frage 35: Hat Ihr Kind in Ruhe den Mund geschlossen? Ja Nein

Frage 36: Liegt die Zunge Ihres Kindes außerhalb des Mundes/ zwischen den Lippen? Ja Nein

6

Interview-Nr.:

Frage 37: Beschreiben Sie die Zunge Ihres Kindes:

<input type="checkbox"/> Breit/flach	
<input type="checkbox"/> Zu groß	
<input type="checkbox"/> Zu schwach	
<input type="checkbox"/> Angemessen	
<input type="checkbox"/> Weitere	

Frage 38: Atmet Ihr Kind in Ruhe durch den Mund? Ja Nein

Frage 39: Lläuft Ihrem Kind Speichel aus dem Mund? Ja Nein

Frage 40: Weitere Auffälligkeiten beim Schlucken oder Essen? Ja Nein

F) Symptome im Bereich Sprechen

Frage 41: Verstehen Sie Ihr Kind, wenn es spricht? Ja Nein

Frage 42: Verstehen andere Ihr Kind, wenn es spricht? Ja Nein

Frage 43: Spricht Ihr Kind einzelne Laute/Buchstaben undeutlich oder falsch? Ja Nein

Wenn ja, welche Laute sind betroffen?

Frage 44: Spricht Ihr Kind insgesamt undeutlich? Ja Nein

Frage 45: Weitere Auffälligkeiten im Sprechen? Ja Nein

Eidesstattliche Erklärung

Ich, Kroneis, Noémie Muneza, erkläre hiermit, dass ich „Logopädische Auffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen mit Ektodermaler Dysplasie“ selbständig und ohne unerlaubte Hilfsmittel angefertigt habe, außer den im Literaturverzeichnis angegebenen Quellen und Hilfsmitteln keine weiteren benutzt und alle Stellen, die aus dem Schrifttum ganz oder annähernd entnommen sind, als solche kenntlich gemacht und einzeln nach ihrer Herkunft unter Bezeichnung der Ausgabe (Auflage und Jahr des Erscheinens), des Bandes und der Seite des benützten Werkes aufgeführt habe und die Bachelorarbeit noch keiner anderen Stelle zur Prüfung vorgelegt habe und dass dieselbe noch nicht anderen Zwecken - auch nicht teilweise – gedient hat.

Erlangen, den

.....

(Unterschrift)