

Aus dem Universitätsklinikum Münster  
Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie  
Direktorin: Univ.-Prof. Dr. med. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen

**Homogene Verteilungsmuster und genaue Charakterisierung von  
Sprachstörungen innerhalb einer Münsteraner Familie,  
in der gehäuft spezifische Sprachentwicklungsstörungen berichtet  
werden**

INAUGURAL-DISSERTATION

zur

Erlangung des doctor medicinae

der Medizinischen Fakultät  
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster

vorgelegt von Regele, Sabrina  
aus Heidelberg  
2014

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der  
Westfälischen Wilhelms- Universität Münster

Dekan: Univ.-Prof. Dr. med. Dr. h.c. Wilhelm Schmitz

1. Berichterstatter: Univ.-Prof. Dr. med. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen

2. Berichterstatter: Frau Priv.-Doz. Dr. phil. Lisa Bartha-Doering

Tag der mündlichen Prüfung: 11.06.2014

Aus dem Universitätsklinikum Münster  
Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie  
Direktorin: Univ.-Prof. Dr. med. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen  
Referent: Univ.-Prof. Dr. med. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen  
Koreferent: Frau Priv.-Doz. Dr. phil. Lisa Bartha-Doering

#### ZUSAMMENFASSUNG

Homogene Verteilungsmuster und genaue Charakterisierung von Sprachstörungen  
innerhalb einer Münsteraner Familie,  
in der gehäuft spezifische Sprachentwicklungsstörungen berichtet werden  
Regele, Sabrina

**Zielsetzung:** Das Ziel dieser Arbeit ist es, die sprachlichen Fähigkeiten und Einschränkungen möglichst vieler Familienmitglieder einer Münsteraner Familie zu untersuchen, in der gehäuft Sprachentwicklungsstörungen berichtet werden. Es stellt sich die Frage, ob homogene Verteilungsmuster erkennbar sind und eine genaue Charakterisierung der Sprachstörungen innerhalb der Familie möglich ist.

(Genehmigung der Ethik-Kommission vom 06.12.2010, Aktenzeichen: 2010-464-f-S)

**Methode:** Die teilnehmenden Familienmitglieder werden ausführlich mit einer linguistischen Testbatterie in den verschiedenen Bereichen der Sprache getestet. Mithilfe eines Fragebogens wird die subjektive wie auch objektivierbare Sprachentwicklung erfasst.

**Ergebnisse:** Die Familienmitglieder ließen sich in vier Gruppen einteilen: „Unauffällig“, „SLI“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“. Die einzelnen Gruppen unterscheiden sich bezüglich des Geschlechts, des Alters und der Bildungsjahre nicht signifikant voneinander. Alle Familienmitglieder hatten einen durchschnittlich bis überdurchschnittlichen nonverbalen IQ. Bei der Gruppe „SLI“ ließen sich signifikant Schwächen in der Singular-/ Pluralbildung, im Generieren von Wortlisten und im Gebrauch des Arbeitsgedächtnisses erkennen.

**Schlussfolgerung:** Die vorliegende Studie zeigt die ausgeprägte Komplexität und Heterogenität von Sprachentwicklungsstörungen innerhalb einer Familie und die Schwierigkeiten in der Charakterisierung einzelner Schwächen. Das Arbeitsgedächtnis bestätigt sich als guter Marker für SLI (Specific Language Impairment) und die Singular- und Pluralbildung als sensitiver Test für die Überprüfung der Grammatik in jedem Lebensalter. Die Ergebnisse decken sich mit Studien, die einen geringeren sprachlichen Output bei Kindern mit SLI verglichen mit gesunden Kindern zeigen (Weckerly et al. 2001). Es sind weitere Studien erforderlich, um das Ausmaß der kognitiven Veränderungen und die Auswirkungen auf einzelne Lebensbereiche weiter zu erforschen.

Tag der mündlichen Prüfung: 11.06.2014

## ERKLÄRUNG

Ich gebe hiermit die Erklärung ab, dass ich die Dissertation mit dem Titel:

Homogene Verteilungsmuster und genaue Charakterisierung von Sprachstörungen innerhalb einer Münsteraner Familie, in der gehäuft spezifische Sprachentwicklungsstörungen berichtet werden

in der:

Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie am Universitätsklinikum Münster

unter der Anleitung von:

Univ.-Prof. Dr. med. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen

1. selbständig angefertigt,
2. nur unter Benutzung der im Literaturverzeichnis angegebenen Arbeiten angefertigt und sonst kein anderes gedrucktes oder ungedrucktes Material verwendet,
3. keine unerlaubte fremde Hilfe in Anspruch genommen,
4. sie weder in der gegenwärtigen noch in einer anderen Fassung einer in- oder ausländischen Fakultät als Dissertation, Semesterarbeit, Prüfungsarbeit, oder zur Erlangung eines akademischen Grades, vorgelegt habe.

Münster, den 04.09.2013

Ort, Datum

Name: Sabrina Regele  
(in Druckbuchstaben)

Unterschrift

*„Die Sprache ist zentral für das menschliche Leben. Sie dient dem Ausdruck von Intentionen, Wünschen und Abneigungen, sie ermöglicht die Kommunikation mit anderen Menschen und sie steht in enger Beziehung zu kognitiven und sozialen Fähigkeiten“*

*Grimm (2003), S.15*

## Inhaltsverzeichnis

<b>1.</b>	<b>Einführung.....</b>	<b>2</b>
1.1	Ziel der Untersuchung.....	2
1.2	Theoretischer Hintergrund der Arbeit .....	3
1.2.1	Was ist die spezifische Sprachentwicklungsstörung.....	3
1.2.2	Diagnostische Verfahren.....	4
1.2.3	Prävalenz und Prognose.....	5
1.2.4	Umweltfaktoren.....	6
1.2.5	Das Arbeitsgedächtnis.....	7
1.2.6	Strukturelle Veränderungen.....	10
1.2.7	Spezifische Sprachentwicklungsstörung und Genetik.....	11
1.2.7.1	Die einzelnen Schritte der genetischen Forschung.....	12
1.2.7.2	Studien zur Spezifischen Sprachentwicklungsstörung und ihre Kandidatengene...	14
1.2.7.3	Assoziation mit Autismusspektrum-Störungen.....	18
1.2.8	Verschiedene Ausprägungsformen der SLI.....	18
1.2.9	Therapie der SLI.....	19
<b>2.</b>	<b>Forschungsmethoden.....</b>	<b>21</b>
2.1	Die Probanden.....	21
2.2	Ein- und Ausschlusskriterien.....	22
2.3	Kontaktaufnahme .....	23
2.4	Aufklärungsbogen und Einverständniserklärung .....	23
2.5	Fragebögen zur Sprachentwicklung und Umweltfaktoren.....	24
2.6	Tonaudiogramm.....	24
2.7	Ablauf der Untersuchung .....	25
2.8	Verbales Arbeitsgedächtnis.....	27
2.8.1	Zahlen nachsprechen.....	27
2.8.2	Nachsprechen von Nichtwörtern/ phonologische und phonetische Ebene.....	27
2.9	Schriftsprache.....	29
2.9.1	Lesen.....	29
2.9.2	Schreiben.....	31
2.10	Sprachverständnis.....	34
2.11	Morphologie/Syntax.....	37
2.12	Wortflüssigkeit.....	41
2.13	Vorschulkenntnisse.....	42
2.14	Nonverbaler IQ.....	44
<b>3.</b>	<b>Ergebnisse.....</b>	<b>46</b>
3.1	Gruppeneinteilung.....	46
3.2	Alter und Geschlecht.....	50
3.3	Bildungsjahre und nonverbaler IQ.....	51
3.4	Entwicklung/ Sprachentwicklung.....	52
3.4.1	Schwangerschaftsdauer.....	53
3.4.2	Erste Worte.....	54
3.4.3	Erlernen von Lesen und Schreiben.....	55

3.4.4	Klassenwiederholungen.....	56
3.4.5	Selbsteinschätzung der heutigen Sprachauffälligkeiten.....	57
3.4.6	Emotionen beim Lesen und Schreiben.....	57
3.4.7	Erlernen von Fremdsprachen.....	58
3.4.8	Sprachtherapie.....	59
3.5	Finanzielle Situation.....	59
3.6	Auswertung der Testergebnisse.....	60
3.6.1	Morphologie und Syntax.....	60
3.6.2	Lesen und Schreiben.....	61
3.6.3	Sprachverständnis.....	61
3.6.4	Wortflüssigkeit.....	62
3.6.5	Arbeitsgedächtnis.....	63
3.7	Verteilung der diagnostizierten Schwächen innerhalb der Familien D und E.....	66
3.8	Zusammenfassung der Ergebnisse.....	67
3.9	Ergebnisse der genetischen Untersuchungen.....	68
<b>4.</b>	<b>Diskussion.....</b>	<b>69</b>
4.1	Priorisierung innerhalb des Geschlechts.....	69
4.2	Die Heterogenität des Phänotyps.....	69
4.3	Das Arbeitsgedächtnis.....	71
4.4	Der nonverbale IQ.....	71
4.5	Wortflüssigkeit und Sprachverständnis.....	72
4.6	Morphologie und Syntax.....	73
4.7	Lesen und Schreiben.....	74
4.8	Sprachentwicklung.....	75
<b>5.</b>	<b>Fazit und Ausblick.....</b>	<b>76</b>
	<b>Literaturverzeichnis.....</b>	<b>79</b>
	<b>Lebenslauf.....</b>	<b>98</b>
	<b>Danksagung.....</b>	<b>100</b>
	<b>Anhang I: Anschreiben.....</b>	<b>101</b>
	<b>Anhang II: Informationsblatt/ Aufklärung für Erwachsene.....</b>	<b>104</b>
	<b>Anhang III: Informationsblatt/ Aufklärung für Kinder &amp; Jugendliche.....</b>	<b>111</b>
	<b>Anhang IV: Fragebogen zur Sprachentwicklung.....</b>	<b>114</b>
	<b>Anhang V: Fragebogen zur Sprachentwicklung des eigenen Kindes.....</b>	<b>117</b>

## **Tabellenverzeichnis**

Tabelle 1:	Vier Frequenz Tabelle von Röser (1973).....	24
Tabelle 2:	Übersicht der verwendeten Testverfahren.....	26
Tabelle 3:	Alterskorrektur beim Token Test .....	36
Tabelle 4:	Auswertung der Artikeleinsetzungsregel (mit „+“ versehene Antworten werden als richtiggewertet, mit „-“ als falsch) .....	38
Tabelle 5:	Übersicht der einzelnen Familienmitglieder mit Altersangabe sortiert nach den gleichen Schwächen in den verschiedenen Testbereichen.....	47
Tabelle 6:	Geschlechterverteilung in den einzelnen Gruppen.....	50
Tabelle 7:	Mittelwerte der Lebensjahre der einzelnen Gruppen: Unauffällig, SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche.....	51
Tabelle 8:	Übersicht der signifikanten und nicht signifikanten Unterschiede der Gruppen Unauffällig, SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche.....	53
Tabelle 9:	T-Test zum Vergleich der Mittelwerte beim Regensburger Wortflüssigkeitstest zwischen der Gruppe Unauffällig und den Gruppen SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche.....	62
Tabelle 10:	T-Test zum Vergleich der Mittelwerte des Arbeitsgedächtnisses zwischen der Gruppe Unauffällig und den Gruppen SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche.....	64

## Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Das Multikomponente Arbeitsgedächtnis nach Baddeley (2000).....	7
Abbildung 2: Stammbaum der Familie KE. Familienmitglieder mit Sprach- und Sprechstörungen sind schattiert. Mit Sternchen versehene Familienmitglieder sind ohne Genanalyse. Quelle: Fisher et al. (1998), S.168.....	15
Abbildung 3: Stammbaum der Familie D.....	21
Abbildung 4: Stammbaum der Familie E.....	22
Abbildung 5: Beispielaufgabe, Token Test. Quelle: MC Ghee et al. (2007).....	35
Abbildung 6: Beispielaufgabe, Produktion des obligatorischen Artikels vor Unika Quelle: Kauschke et al. (2009).....	37
Abbildung 7: Beispielaufgabe, Plural -Singular Bildung Quelle: Grimm et al. (1991).....	40
Abbildung 8: Beispielaufgabe, Bildung von Ableitungsmorphemen Quelle: Grimm et al. (1991).....	40
Abbildung 9: Beispielaufgabe, Adjektivableitung Quelle: Grimm et al. (1991).....	41
Abbildung 10: Beispielaufgabe, Standard Progressive Matrices Quelle: Kratzmeier et al. (1988).....	45
Abbildung 11: Verteilung der Schwächen innerhalb der Gruppe SLI.....	48
Abbildung 12: Einteilung der getesteten Familienmitglieder in die einzelnen Gruppen.....	49
Abbildung 13: Verteilung der PR des Standards Progressive Matrices in den einzelnen Gruppen.....	52
Abbildung 14: Vergleich der Zeitpunkte der Entbindung im Bezug zum errechneten Geburtstermin in den verschiedenen Gruppen.....	54
Abbildung 15: Vergleich der Zeitpunkte der „ersten Worte“ zwischen den Gruppen Unauffällig und SLI.....	55
Abbildung 16: Vergleich der Gruppen bezüglich der Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben.....	56

Abbildung 17: Vergleiche der Gruppen bezüglich des Faktors Klassenwiederholungen.....	56
Abbildung 18: Vergleich der Gruppen bezüglich des Faktors „Auffälligkeiten im Alltag“ .....	57
Abbildung 19: Vergleich der Gruppen bezüglich der Antwort zur Frage „Lesen und Schreiben Sie gerne?“ .....	58
Abbildung 20: Vergleich der Gruppen bezüglich der Schwierigkeiten beim Erlernen einer Fremdsprache.....	58
Abbildung 21: Vergleich der Gruppen bezüglich der Inanspruchnahme von Sprachtherapie.....	59
Abbildung 22: Vergleich der finanziellen Mitteln in den Gruppen.....	60
Abbildung 23: Graphik zur Veranschaulichung der positiven Korrelation zwischen den PR der Testergebnisse der Wortflüssigkeit und den PR der Testergebnisse der Morphologie/Syntax .....	63
Abbildung 24: Vergleich der Mittelwerte des Arbeitsgedächtnisses in den Gruppen mit Darstellung der signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen (**p<0,01; *** p<0,001) .....	64
Abbildung 25: Positive Korrelation zwischen den PR des Arbeitsgedächtnisses und des nonverbalen IQ's .....	65
Abbildung 26: Positive Korrelation zwischen den PR des Arbeitsgedächtnisses und den Rohwerten .....	65
Abbildung 27: Positive Korrelation zwischen den PR beim Zahlennachsprechen vorwärts und rückwärts .....	66
Abbildung 28: Stammbaum der Familie D . Mit rot sind die Familienmitglieder markiert, die Schwächen (SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung, Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche) aufweisen .....	67

## Abkürzungsverzeichnis

AG	Arbeitsgedächtnis
AG Schwäche	Arbeitsgedächtnisschwäche
ASD	Autism spectrum disorders
BISC	Bielefelder Screening zur Früherkennung von Lese-Rechtschreibschwierigkeiten
BZF	Buchstaben- Zahlen- Folge
Chi <sup>2</sup>	Chi-Quadrat
dB	Dezibel
Df	Freiheitsgrade
DNA	Deoxyribonucleic acid
EOI	Extended optional infinitive
F	F-Wert
HAWIE- R	Hamburg- Wechsler- Intelligenztest für Erwachsene
HAWIK– IV	Hamburg- Wechsler- Intelligenztest für Kinder IV
HSET	Heidelberger Sprachentwicklungstest
HSP	Hamburger Schreibprobe
HZ	Hertz (Einheit für Frequenz)
ICD	International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems
IQ	Intelligenzquotient
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
KABC	Kaufman Assessment Battery for Children
LeMo	Lexikon modellorientiert
LGVT	Lesegeschwindigkeits- und Verständnistest
LOD	Logarithm oft the odds
LZG	Langzeitgedächtnis
Max.	Maxium
MD	Mittlere Differenz
Min.	Minium

N	Größe der erfassten Grundgesamtheit
n	Größe einer Gruppe aus der Grundgesamtheit.
P	Wahrscheinlichkeit
PDH	Procedurale Deficit Hypothesis
PDSS	Patholinguistische Diagnostik bei Sprachentwicklungsstörungen
PR	Prozentrang
RWT	Regensburger Wortflüssigkeitstest
SD	Standardabweichung
SDD	Speech-sound disorders
Sig.	Signifikanz
SLI	Specific Language Impairment
SLRT	Salzburger Lese- und Rechtschreibtest
SNP	Single Nucleotide Polymorphism
SPM	Standard Progressive Matrices
SWMI	Specific working memory deficit
T	T-Wert
TTFC	Token Test for Children
WHO	World Health Organization

## **1. Einführung**

### **1.1 Ziel der Untersuchung**

Die ersten Wörter sprechen Kinder mit ungefähr zwölf Monaten. Ein verspäteter Sprachbeginn kann erstes Anzeichen einer Sprachentwicklungsstörung sein. Holen Kinder ihren sprachlichen Entwicklungsrückstand bis zum dritten Lebensjahr nicht auf, sollten Eltern aufmerksam werden, da eine spezifische Sprachentwicklungsstörung zugrunde liegen kann (Grimm 2003). Spezifische Sprachentwicklungsstörungen zeigen sich nicht bei jedem Kind in gleicher Weise. In den verschiedenen Bereichen der Sprache können die Defizite unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Die vorliegende Studie hat sich daher zum Ziel gesetzt, standardisiert die sprachlichen Fähigkeiten und Einschränkungen möglichst vieler Familienmitglieder einer Münsteraner Familie zu untersuchen, in der gehäuft Sprachentwicklungsstörungen berichtet werden. Es stellt sich die Frage, ob homogene Verteilungsmuster der Sprachdefizite erkennbar sind und ob eine genaue Charakterisierung der Sprachstörungen innerhalb der Familie möglich ist. Die teilnehmenden Familienmitglieder wurden ausführlich mit einer linguistischen Testbatterie für die verschiedenen Bereiche der Sprache getestet. Der Schwerpunkt der Untersuchung wurde auf das Arbeitsgedächtnis, die Wortproduktion, das Sprachverständnis, die Wortflüssigkeit und auf die Morphologie und Syntax gelegt, zusätzlich wurde der Intelligenzquotient IQ getestet. Mithilfe eines standardisierten Fragebogens wurden die Familienmitglieder zu ihrer Sprachentwicklung befragt. Anschließend wurde die Sprachkompetenz objektiv erfasst. Einen weiteren Schritt stellt die genetische Analyse dar, durch die die Frage nach einem definierten Genotyp beantwortet werden soll.

Im Rahmen der Einführung wird im ersten Kapitel die spezifische Sprachentwicklungsstörung definiert und das durch zahlreiche Studien bekannte theoretische Hintergrundwissen erläutert. Im zweiten Kapitel erfolgt die ausführliche Darstellung der Forschungsmethoden. Im dritten Kapitel werden die Ergebnisse präsentiert und im vierten Kapitel diskutiert. Im fünften und letzten Kapitel wird ein Ausblick für folgende Forschungsprojekte über spezifische Sprachentwicklungsstörungen gegeben.

## 1.2 Theoretischer Hintergrund der Arbeit

### 1.2.1 Was ist die spezifische Sprachentwicklungsstörung

Die spezifische Sprachentwicklungsstörung, im Folgenden als SLI (Specific Language Impairment) bezeichnet, ist definiert als eine Sprachentwicklungsstörung mit normaler nonverbaler Intelligenz, normalem Hörvermögen sowie normalen artikulatorischen Fähigkeiten und ohne neurologische Erkrankungen oder signifikante emotionale Probleme (Tager-Flusberg und Cooper 1999, Thomblin und Zhang 1999, Bishop 2004, Thomblin 2008, Grimm 2003). Kinder mit SLI haben eine spezifische Beeinträchtigung der Sprache, die nicht durch andere organische oder psychische Störungen erklärbar ist. Die Einteilung in primäre (spezifische) und sekundäre Sprachentwicklungsstörung erfolgt somit anhand von Ausschlusskriterien. Mindestens eine Ebene der Sprache ist beeinträchtigt (Wendlandt 2011). Charakteristisch sind ein verspäteter Sprachbeginn und ein verlangsamter Spracherwerb. Das Sprachverständnis ist in der Regel besser als die Sprachproduktion (Grimm 2003). Grimm weist darauf hin, dass es sich nicht bloß um eine verzögerte Sprachentwicklung handelt, sondern dass der normale Lernprozess der Sprache gestört ist. So werden Sätze produziert, die keiner Entwicklungsstufe von normalen Kindern zuzuordnen sind. Typisch für SLI sind lange Sätze mit einer komplexen Morphologie und einem flektierten Verb am Ende. Die ICD 10 der WHO beschreibt Entwicklungsstörungen des Sprechens und der Sprache (F80) wie folgt:

*„Es handelt sich um Störungen, bei denen die normalen Muster des Spracherwerbs von frühen Entwicklungsstadien an beeinträchtigt sind. Die Störungen können nicht direkt neurologischen Störungen oder Veränderungen des Sprachablaufs, sensorischen Beeinträchtigungen, Intelligenzminderung oder Umweltfaktoren zugeordnet werden. Umschriebene Entwicklungsstörungen des Sprechens und der Sprache ziehen oft sekundäre Folgen nach sich, wie Schwierigkeiten beim Lesen und Rechtschreiben, Störungen im Bereich der zwischenmenschlichen Beziehungen, im emotionalen und Verhaltensbereich“ (Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (2011), URL: <http://www.dimdi.de/static/de/klasi/icd-10-who/kodesuche/onlinefassungen/htmlamtl2011/block-f80-f89.htm> [Abrufdatum 2011-09-23]).*

### 1.2.2 Diagnostische Verfahren

Lange war es üblich, Sprachdefizite während eines informellen Gespräches mit dem Betroffenen zu analysieren und zu diagnostizieren. Thomblin et al. (1996) weisen darauf hin, dass dies zu vielen Problemen hinsichtlich der Reliabilität und Interpretation geführt hat, und entwickelten selbst ein standardisiertes Testsystem, genannt „EpiSLI“ das die verschiedenen Ebenen der Sprache testet. Auch Schöler und Scheib (2004) deuten auf die Schwierigkeit der Diagnosestellung während eines Gespräches hin. Kinder mit Defiziten in der Sprachentwicklung verwenden nach Schöler und Scheib oft kompensatorische Strategien. Sie wählen Satzstrukturen, die sie bereits können, und erscheinen so in einer normalen Konversation als sprachunauffällig.

Bisher gibt es noch kein zuverlässiges Screeningverfahren für SLI. Tager-Flusberg et al. (1999) präferieren als mögliche klinische Marker zur Bestimmung des Phänotyps SLI das „Tense marking“ (die Konjugation des Verbs in die richtige Zeit und die Anpassung des Verbs an das Subjekt) und die „Non-word repetition performance“ (die Reproduktion von Pseudowörtern). Rice und Wexler (1996) beschreiben eine „Extended optional infinitive“ (EOI) Phase bei englischsprachigen Kindern. Sie beobachteten, dass Kinder mit SLI über einen verlängerten Zeitraum im Vergleich zu nicht betroffenen Kindern die Verben an die Satzstruktur nicht angingen, sondern kontinuierlich die Infinitivform der Verben benutzen. Für deutschsprachige Kinder mit SLI beschreibt Grimm (2003), dass sie dazu neigen, Fehler in der Subjekt-Verb-Kongruenz und in der richtigen Flektion von Verben zu machen. Zudem vertauschen sie die Artikel und Präpositionen und haben Schwierigkeiten mit der Pluralbildung. In einer Studie von Gathercole und Baddeley (1990) wurde die Fähigkeit, Pseudowörter mit zunehmender Länge wiederzugeben, an Kindern getestet, die drei verschiedenen Gruppen zugeordnet wurden. Die erste Gruppe waren Kinder mit SLI im Alter von acht Jahren, die zweite Gruppe waren achtjährige Kinder ohne Sprachentwicklungsstörung und die dritte Gruppe waren sechsjährige Kinder, die denselben Sprachentwicklungsstand hatten, wie die Kinder der ersten Gruppe mit SLI. Die Ergebnisse zeigten, dass die Testergebnisse der ersten Gruppe schlechter waren, als die der anderen beiden Gruppen. Es konnte somit gezeigt werden, dass bei Kindern mit SLI die Reproduktion von Nichtwörtern stark defizient ist. Andere Forschungsarbeiten

stellten eine Korrelation zwischen der Fähigkeit, Pseudowörter wiederzugeben, und dem Wortschatz von Kindern dar (Gathercole und Baddeley 1989). Bei vierjährigen Kindern ohne Sprachbeeinträchtigung konnte die Reproduktionsleistung von Nichtwörtern sogar zu einer präzisen Prognose des Wortschatzes im folgenden Jahr verwendet werden. Des Weiteren konnte eine enge Verknüpfung zwischen der Reproduktionsleistung von Pseudowörtern mit dem Sprachverständnis und der Leseleistung gezeigt werden. Auch Weismer et al. (2000) sehen in der Reproduktionsleistung von Pseudowörtern einen zukünftigen Marker für die Diagnosestellung SLI:

*"Future research is needed to develop additional, culturally nonbiased assessment measures that, in concert with nonword repetition performance, may provide a means of clearly identifying language impairment" (Weismer, Tomblin, Chynoweth, Jones (2000), S. 876)*

Deevy et al. (2010) sprechen sich wiederum gegen ein allgemeines Screening durch die „Non word repetition performance“ von vier- und fünfjährigen Kindern aus. Sie vermuten, dass dies zu vielen falsch positiven Ergebnissen führen würde.

Bishop et al. (2006) zeigten in ihrer Zwillingstudie, dass sowohl die Defizite im „Tense marking“ als auch die in der „Non-word repetition performance“ vererbt werden. Jedoch traten die zwei Defizite selten gemeinsam bei einem Kind auf, weshalb Bishop et al. schließen, dass verschiedene Gene für die verschiedenen Defizite verantwortlich sein müssen.

### **1.2.3 Prävalenz und Prognose**

SLI ist eine sehr häufige Entwicklungsstörung im Kindesalter. Im Kindergarten beträgt die Prävalenz 6-8 Prozent, wobei nach Thomblin et al. (1997) Jungen (8 Prozent) häufiger betroffen sind als Mädchen (6 Prozent). Aram et al. (1980) untersuchten 63 Kinder, bei denen vier bis fünf Jahre zuvor Sprachprobleme in der Vorschule diagnostiziert worden waren, erneut zu einem späteren Zeitpunkt. Etwa 40 Prozent der Kinder zeigten weiterhin Defizite im Sprechen und der Sprache, circa 40 Prozent

wiesen andere Lernprobleme auf. Die Leistungen (Sprachverständnis, Formulierungen, Semantik, Syntax, Phonologie und Artikulation), welche die Kinder in der Vorschule gezeigt hatten, korrelierten mit den späteren Leistungen in der Schule. Die Ergebnisse von Aram zeigten, dass es sich bei SLI nicht bloß um Verzögerungen im Spracherwerb handelt, sondern um eine angeborene Störung des Spracherwerbs und folglich des Sprachgebrauchs.

Ist die SLI bis ins Erwachsenenalter nachweisbar, so wirkt sich diese häufig nicht nur auf den Arbeitsplatz, sondern auch auf soziale Beziehungen aus (Conti- Ramsden et al. 2008). Oft ist SLI mit einer Leserechtschreibschwäche kombiniert (McArthur et al. 2000). Bei circa 50 Prozent der Kinder mit einer Sprachentwicklungsstörung treten psychiatrische Probleme auf (Grimm 2003). Nach Howlin und Rutter (1987) können Kinder mit Sprachdefiziten ein mangelndes Selbstwertgefühl entwickeln, da sie oft von ihren Klassenkameraden gemieden werden und zudem durch ihre sprachlichen Defizite Schwierigkeiten haben, mit anderen Kindern Freundschaften zu knüpfen. Auch können sich Sprachstörungen nach Howlin und Rutter negativ auf die Eltern-Kind-Beziehung auswirken.

#### **1.2.4 Umweltfaktoren**

Umweltfaktoren können die Auswirkung des Genotyps auf den Phänotyp abschwächen oder verstärken (Rutter, Moffitt und Caspi 2006). Aus diesem Grund dürfen bei der Analyse des Genotyps der SLI die Umweltfaktoren nicht außer Betracht gelassen werden, sondern müssen ebenfalls analysiert werden. Beispielsweise können psychische Probleme zu einer Sprachentwicklungsstörung führen. Wendlandt (2011) erwähnt als psychische Faktoren für Sprachentwicklungsstörungen unter anderem die Scheidung der Eltern, längere Krankenhaus- oder Heimaufenthalte, Rivalitäten unter den Geschwistern sowie Kindesmissbrauch. Grimm (2003) beschäftigte sich mit der Frage, welche Rolle die Sprache der Mutter bei der Sprachentwicklung des Kindes spielt. Jedes Kind braucht viel sprachlichen Input, um die Sprache zu erlernen, besonders sprachgestörte Kinder profitieren daher von einem reichen Sprachangebot. Der Sprachstil der Mutter beeinflusst die Sprache des Kindes, ist jedoch nach Grimm nicht Ursache für die Entstehung einer SLI.

### 1.2.5 Das Arbeitsgedächtnis

Der Begriff Arbeitsgedächtnis (AG) wurde zum ersten Mal 1960 von Miller, Galanter, and Pribram eingeführt. Seitdem wurden immer wieder neue Modelle zum AG in Abgrenzung zum Langzeitgedächtnis (LZG) erarbeitet. Franz Baeriswyl (1989) stellte die Gemeinsamkeit der verschiedenen Modelle zusammen:

*„Das AG wird als aktiver Teil des Gedächtnissystems vom passivem LZG abgehoben. Im AG laufen sämtliche Prozesse der Informationsaufnahme, der Verarbeitung, des Abrufs aus dem LZG und des Transfers in das LZG ab“ (Baeriswyl (1989), S. 11f.)*

In vielen Studien über Lernbeeinträchtigungen wird das gut ausgearbeitete Multikomponenten-Modell von Baddeley (2000) verwendet (siehe Abbildung 1). Dieses besteht aus der „zentralen Exekutive“ und den drei Speichermodulen „Phonological Loop“ (phonologische Schleife), „Visuo-spatial Sketchpad“ (räumlich-visueller Notizblock) und „Episodic Buffer“ (episodischer Puffer).

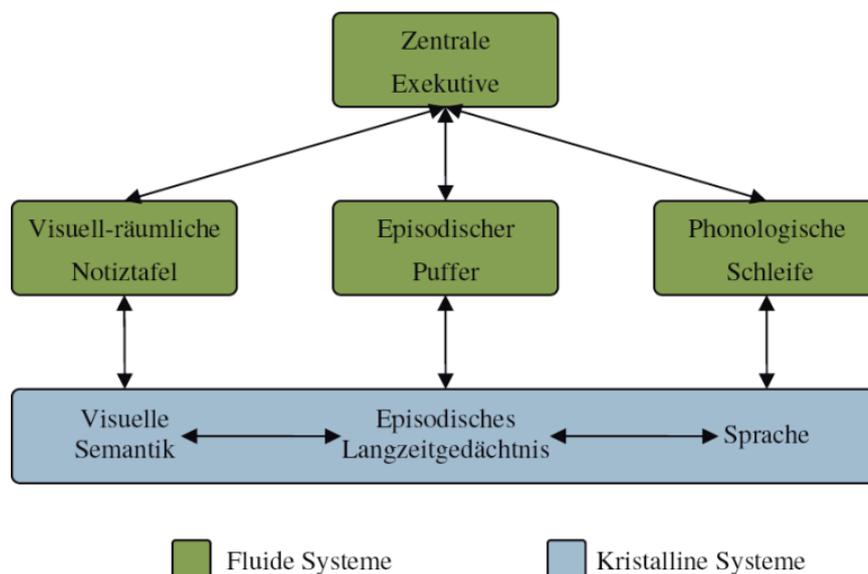


Abbildung 1: Das Multikomponente Arbeitsgedächtnis nach Baddeley (2000)

Quelle: Rey, G.D. E-Learning Theorien, Gestaltungsempfehlungen und Forschung. URL: [http://www.elearning-psychologie.de/ag\\_modell\\_baddeley.htm](http://www.elearning-psychologie.de/ag_modell_baddeley.htm) [Abrufdatum 2013-08-23]

Baddeley (2009) beschreibt sein Modell am Beispiel der Vorstellung des eigenen Hauses. Wenn man die Frage beantworten soll, wie viele Fenster das eigene Haus hat, dann unternehmen nach Baddeley viele Menschen einen visuellen Rundgang durch ihr Haus zur Beantwortung der Frage. Dies entspricht dem „Visuo-spatial Sketchpad“, das eine begrenzte Kapazität für visuelle und räumliche Informationen hat. Während dieses Rundgangs werden die Fenster dann verbal gezählt, wofür die „Phonological Loop“ benötigt wird. Die zentrale Exekutive ist dafür verantwortlich, die richtige Strategie auszuwählen und durchzuführen. Sie besitzt keine eigene Speicherkapazität, überwacht aber die anderen Subsysteme und hat die Funktion der Aufmerksamkeitssteuerung, also so genanntes SAS „Supervisory Attentional System“ (Baddeley 1986). Der episodische Puffer mit seiner begrenzten Kapazität speichert die Informationen aus den verschiedenen Subsystemen und fasst sie in Episoden zusammen. Dadurch kann die Gedächtnisspanne gesteigert werden. Besonders interessant für unsere Studie ist die „Phonological Loop“. Sie besteht aus einem Kurzzeitspeicher, der Informationen für zwei Sekunden speichert, und einem artikulatorischen Kontrollprozess, der durch aktives Inneres Sprechen (Rehearsal) die Gedächtnisspur auffrischt und so verhindert, dass die sprachlichen Informationen nach zwei Sekunden verloren gehen. Dies erklärt, warum durchschnittlich nicht mehr als sechs oder sieben Begriffe im Arbeitsgedächtnis gespeichert werden können. Bei mehr als sieben Begriffen dauert die Zeit für das „Rehearsal“ zu lang, so dass die ersten Begriffe schon wieder verblasst sind, bevor sie reverbalisiert werden konnten (Baddeley 2009). Das Model der phonologischen Schleife wird von verschiedenen empirischen Befunden gestützt: dem phonologischen Ähnlichkeitseffekt, dem irrelevanten Soundeffekt, dem Wortlängeneffekt und dem Effekt der artikulatorischen Unterdrückung. Der Wortlängeneffekt und der Effekt der artikulatorischen Unterdrückung verdeutlichen die Arbeitsweise des artikulatorischen Kontrollprozesses. Der verbale Gedächtnisspeicher nimmt ab, je länger die Wörter werden, die man sich merken will. Dies erklärt der Wortlängeneffekt. Baddeley, Thomson und Buchanan (1975) fanden heraus, dass man sich so viele Wörter merken kann, wie man innerhalb von zwei Sekunden nachsagen kann. Je länger die Wörter sind, desto länger dauert es sie zu artikulieren und desto mehr Wörter sind während des „Rehearsal“ schon vergessen. Der Eintritt von neuen Informationen in das „Rehearsal“ kann durch kontinuierliches und lautes Sagen eines Wortes blockiert werden. So

verblassen die neuen Informationen, da kein Auffrischen der Gedächtnisspur stattfinden kann. Dieser Effekt ist als artikulatorische Unterdrückung bekannt (Murray 1967). Der phonologische Ähnlichkeitseffekt und der irrelevante Soundeffekt sind hingegen Effekte des Kurzzeitspeichers. Conrad (1964) erkannte, dass Wörter, die phonologisch ähnlich sind, schlechter gemerkt werden können als Wörter, die sich in ihren Phonemen unterscheiden. Dieser Effekt wird „phonologischer Ähnlichkeitseffekt“ genannt. Bei Wörtern hingegen, die sich semantisch ähneln, ist dieser Effekt nur gering ausgeprägt (Baddeley 1966). Cole und Welsh (1976) berichten erstmals vom „Irrelevant sound effect“. Danach kommt es zur Beeinträchtigung der Reproduktionsleistung einer Person, wenn gleichzeitig zu den einzuprägenden Items irrelevante Störgeräusche zu vernehmen sind, obwohl die Person aufgefordert ist, die Störgeräusche zu ignorieren. Die Gedächtnisleistung nimmt ab, da es im „Phonological Loop“ zu einer Interferenz von relevanten und irrelevanten Informationen kommt. Dieser Effekt zeigt keinen Unterschied zwischen „nonsense“ Silben als Störgeräuschen und bedeutungsvollen Wörtern (Salame und Baddeley 1982). Auch Hintergrundmusik führt zur Beeinträchtigung der Abspeicherung von Informationen, wobei die Beeinträchtigung bei Gesang stärker ausgeprägt ist als bei Instrumentalmusik (Salame und Baddeley 1989).

Was passiert nun bei einem Defizit im phonologischen Speicher?

Baddeley, Papagno und Vallar (1988) untersuchten die Patientin „PV“, die ein Defizit im „Phonological Loop“ erworben hatte. Sie fanden heraus, dass sie große Schwierigkeiten hatte, Wörter in einer Fremdsprache zu lernen, wobei ihre Gedächtnisfähigkeit für Wörter in ihrer Muttersprache kaum beeinträchtigt war. Dieses Phänomen wurde in einer weiteren Studie derselben Forscher bestätigt. In dieser Studie wurde bei Probanden ohne Arbeitsgedächtnisdefizite der „Phonological Loop“ durch artikulatorische Unterdrückung blockiert. Auch diese Probanden hatten Schwierigkeiten beim Erlernen einer Fremdsprache, wiesen jedoch keine relevanten Defizite bei Wortpaaren in ihrer Muttersprache auf (Papagno, Valentine und Baddeley 1991). Auch der phonologische Ähnlichkeitseffekt und der Wortlängeneffekt sind bei einem blockierten „Phonological Loop“ in einer Fremdsprache am stärksten ausgeprägt (Papagno und Vallar 1992). Wenn nun Kleinkinder ein Defizit im Arbeitsgedächtnis

aufweisen, so haben diese bereits Schwierigkeit beim Erwerb ihrer Muttersprache, da hier der Erwerb der Muttersprache dem Erlernen einer Fremdsprache entspricht.

Edwards und Lakey (1998) testeten die Fähigkeit der Reproduktion von Pseudowörtern an 54 Kindern mit SLI und verglichen diese mit den Ergebnissen von Kindern ohne Sprachentwicklungsstörungen. In ihren Studien korrelierte die Reproduktionsgenauigkeit mit dem expressiven Sprachvermögen, jedoch nicht mit dem rezeptiven Sprachvermögen. Aus diesem Grund vermuteten sie, dass Kinder mit SLI zwar die Fähigkeit besitzen, phonologische Informationen im Arbeitsgedächtnis zu halten, jedoch Schwierigkeiten mit der Repräsentation dieser Informationen haben. Daneman and Carpenter (1980) entwickelten die „Reading Span and Listening Span Tests“, um das gleichzeitige Speichern und Verarbeiten von Informationen besser testen zu können. Die Forscher vermuteten eine gemeinsame Kapazität für das Speichern und Verarbeiten im Arbeitsgedächtnis. Verbraucht eine Komponente mehr Speicher, so geht dies mit einem Kapazitätsverlust der jeweiligen anderen Komponente einher. Marton et al. (2007) testeten den „Listening Span Task“ an Kindern mit SLI und jeweiligen Kontrollgruppen. Das Ziel der Studie war es, die Verknüpfung zwischen der Inhibitionskontrolle und dem Arbeitsgedächtnis zu überprüfen, welche sich auf die „Inefficient Inhibition Hypothesis“ (Bjorklund und Harnishfeger 1990; Wilson und Kipp 1998) bezieht. Diese Hypothese besagt, dass Personen mit einer guten Inhibitionskontrolle in der Lage sind, irrelevante Informationen wieder aus dem Gedächtnis zu werfen und so mehr Verarbeitungskapazität besitzen als Personen mit schlechter Hemmkontrolle. Die Frage der Studie war, ob Kinder mit SLI in der Lage sind, Informationen zu verwerfen, die sie zuvor gespeichert hatten, die aber danach nicht mehr relevant waren. Die Ergebnisse zeigten, dass Kinder mit SLI Schwierigkeiten hatten, irrelevante Informationen aus dem Arbeitsgedächtnis zu verwerfen. Jedoch sind weitere Forschungsarbeiten nötig, um die Kausalität ihrer Ergebnisse erklären zu können.

### **1.2.6 Strukturelle Veränderungen**

Ullman und Pierpont (2005) vertreten die „Procedurale Deficit Hypothesis“ (PDH), die besagt, dass bei SLI Gehirnstrukturen im fronto-basalen Bereich, den Basalganglien und

dem Broca-Areal verändert sind und dadurch vor allem das prozedurale Gedächtnis beeinträchtigt ist. Das prozedurale Gedächtnis ist für das Lernen und die Ausführung von motorischen Fertigkeiten und kognitiven Fähigkeiten verantwortlich. Jene Strukturveränderungen können auch die Defizite im Arbeitsgedächtnis erklären, da auch das Arbeitsgedächtnis strukturell mit dem präfrontalen Cortex (D'Esposito 2007), den Basalganglien (Mc Nab und Klingberg 2007) und dem Broca-Areal (Gathercole 1999) assoziiert ist. Das deklarative Gedächtnis (semantisches Gedächtnis und episodisches Gedächtnis) ist hingegen in anderen Hirnregionen lokalisiert und nach Ullman und Pierpont (2005) deshalb bei SLI nicht beeinträchtigt. Das intakte deklarative Gedächtnis kann zum Teil der Kompensation des prozeduralen Gedächtnisdefizits dienen.

Grimm (2003) geht davon aus, dass eine verlangsamte Hirnreifung zu Störungen der Sprachentwicklung führt. Sie beschreibt Defizite der Informationsverarbeitung bei SLI in den Bereichen Arbeitsgedächtnis, Schnelligkeit von Verarbeitungsprozessen, ganzheitliche Verarbeitungsstrategien und Prosodie, die oft mit einem fehlenden Rhythmusgefühl der Kinder einhergeht. Die ganzheitliche Verarbeitungsstrategie ermöglicht, vorgegebene Satzmuster vollständig aufzunehmen und für den Spracherwerb zu nutzen. Kinder mit SLI können nach Grimm (2003) aus vorgesprochenen Sätzen meist nur einzelne Wörter aufnehmen und analysieren (einzelheitliche Strategie).

### **1.2.7 Spezifische Sprachentwicklungsstörung und Genetik**

Viele Forscher gehen von einer genetischen Ursache der SLI aus. Bis zum heutigen Zeitpunkt konnte jedoch noch kein Defekt an einem einzelnen Gen bestätigt werden, der die Entstehung der SLI erklärt. Aus vielen verschiedenen Forschungen wurde klar, dass es wahrscheinlich auch nicht „das eine Gen“ gibt, das für SLI verantwortlich ist, vielmehr wird eine Kombination von genetischen Veränderungen als Ursache für SLI diskutiert (Bishop 2001, Bishop 2009, Rice 2009). Viele verdächtige Chromosomenregionen konnten durch Genkopplungen entdeckt werden, die jedoch in mehrfachen weiterführenden Studien nicht bestätigt werden konnten.

### 1.2.7.1 Die einzelnen Schritte der genetischen Forschung

Am Anfang der genetischen Forschung stehen die Zwillingsstudien. Mit ihnen lässt sich beweisen, ob eine Krankheit beziehungsweise eine Merkmalsausprägung genetisch bedingt und somit vererblich ist. Hierbei wird die Übereinstimmung des Phänotyps, in unserer Studie SLI, bei homozygoten Zwillingen mit der Übereinstimmung bei heterozygoten Zwillingen verglichen. Eine signifikant höhere Übereinstimmung bei homozygoten Zwillingen lässt darauf schließen, dass jenes Merkmal genetisch beeinflusst wird, da homozygote Zwillinge eine einhundertprozentige Übereinstimmung ihrer Gene haben. Heterozygote Zwillinge besitzen dagegen nur eine fünfzigprozentige Übereinstimmung ihrer Gene. Statistische Analysen können den genetischen Anteil des Merkmals (die Erblichkeit) abschätzen. Zwillingsforschungen über SLI zeigten einen deutlichen genetischen Einfluss (Bishop et al. 1995; De Thorne et al. 2006; Hayiou-Thomas et al. 2005, Lewis und Thompson 1992; Tomblin und Buckwalter 1998). Bei eineiigen Zwillingen war die Konkordanzrate höher als bei zweieiigen Zwillingen. So zeigte die Zwillingsstudie von Bishop, North und Dolan (1995) eine Konkordanzrate bei eineiigen Zwillingen von 70 Prozent und bei zweieiigen Zwillingen von 46 Prozent. Auch Adoptionsstudien können Auskunft darüber geben, ob genetische Faktoren oder Umweltfaktoren die entscheidende Rolle bei einer Merkmalsausprägung spielen. Felsenfeld und Plomin (1997) untersuchten, ob es bei Kindern zur Merkmalsausprägung kommt, wenn ihre leiblichen Eltern Sprachstörungen aufweisen, sie jedoch bei merkmalsfreien Adoptiveltern aufwachsen. Zum Vergleich gab es eine Gruppe von Kindern, deren Familienstammbaum keine Sprachstörungen aufwies, die jedoch bei Adoptiveltern groß wurden, bei denen Sprachstörungen bekannt waren. Außerdem untersuchten Felsenfeld und Plomin nicht adoptierte Kinder mit betroffenen Elternteilen und adoptierte und nicht adoptierte Kinder, die selbst Risikofaktoren aufwiesen, deren Eltern aber über keine Sprachstörungen in ihrer Kindheit berichteten. Das Ergebnis bestätigte den stärkeren genetischen Einfluss gegenüber den Umweltbedingungen: Neun Prozent der Kinder mit sprachgestörten Adoptiveltern und 25 Prozent der Kinder mit sprachgestörten leiblichen Eltern zeigten selbst eine Sprachentwicklungsstörung. Rice et al. (1998) untersuchten 31 Familien mit Vorschulkindern, die von SLI betroffenen waren und 67 Kontrollfamilien, deren Vorschulkinder keine Sprachbeeinträchtigungen

zeigten. Sie fanden signifikant mehr Sprachprobleme bei Familienangehörigen der Kinder mit SLI als bei den Kontrollfamilien. Brüder von SLI Kindern waren genauso häufig betroffen wie Schwestern. Es zeigten jedoch deutlich mehr Väter (29 Prozent) Sprachprobleme auf als Mütter (7 Prozent) von Kindern mit SLI.

Zur weiteren Bestimmung der Chromosomen, die für die Merkmalsausprägung eine Rolle spielen, werden Genkopplungsanalysen durchgeführt. Hierfür vergleichen Forscher Genotypen von verschiedenen Familienmitgliedern mit Merkmalsausprägungen über mehrere Generationen hinweg. Ziel ist es, Marker für bestimmte Chromosomenregionen zu finden, die analog zu dem Merkmal vererbt werden. Unter einem Marker versteht man einen DNA-Abschnitt, dessen Lokalisation im Genom genau bekannt ist. Die verschiedenen Varianten eines Markers nennt man Allele. Bekannte Marker sind Einzelnukleotid- Polymorphismen (SNP), die zu Variationen einzelner Basenpaare in der DNA führen. Bei der Genkopplungsanalyse wird die Weitergabe von Allelen eines Markers über mehrere Generationen mit der Weitergabe des Merkmals in der Familie verglichen. Genetische Marker selbst kodieren gewöhnlich keine „funktionelle“ DNA Region. Die Wahrscheinlichkeit ist jedoch groß, dass ein Marker an ein Gen gekoppelt ist, das für die entsprechende Merkmalsausprägung verantwortlich ist. Mithilfe von Genkopplungen wurden Veränderungen auf den Chromosomen 16q, 19q und 13q gefunden, die im Verdacht stehen, für die Entstehung von SLI verantwortlich zu sein.

Zusätzlich zu Genkopplungsanalysen werden oft Assoziationsstudien durchgeführt. Sie können jedoch auch alternativ eingesetzt werden. Assoziationsstudien vergleichen die Häufigkeit von Allelen bzw. Markern bei Merkmalsträgern mit merkmalsfreien Kontrollgruppen. Eine Assoziation liegt dann vor, wenn die relative Häufigkeit von Markern bei den Merkmalsträgern höher ist als bei der Kontrollgruppe. Assoziationsstudien sind nur dann effektiv, wenn die verwendeten Marker sehr nah an den Genveränderungen liegen, die zur Merkmalsausprägung führen. Je näher ein Marker an der Genveränderung liegt, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit, dass dieser Marker mit der Genmutation gekoppelt vererbt wird. Diese Wahrscheinlichkeit wird mit dem LOD Score (logarithm of the odds) angegeben. Ab einem LOD Score von drei

spricht man von einer signifikanten Kopplung. Assoziationsstudien werden häufig bei polygenetischen Vererbungen durchgeführt, die auch für SLI vermutet wird (Bishop 2001, Bishop 2009, Rice 2009).

Nachdem eine bestimmte Chromosomenregion impliziert wurde, besteht der nächste Schritt darin, die möglichen Kandidatengene zu finden. Sie sind definiert als Gene, von denen vermutet wird, dass sie durch Veränderungen zur Merkmalsausprägung führen

### **1.2.7.2 Studien zur Spezifischen Sprachentwicklungsstörung und ihre Kandidatengene**

Ein britisches Forschungsteam der Universität von Oxford fand 1998 heraus, dass ein Gen auf Chromosom 7q31 eine Bedeutung für die Sprache hat (Lai et al. 2000; Lai et al. 2001). Das Forschungsteam untersuchte eine britische Familie, in ihrer Studie KE Familie genannt, die sich durch die Unfähigkeit zum artikulatorischen Sprechen und durch ein mangelndes Sprachverständnis auffällig zeigte. Familienmitglieder hatten Schwierigkeiten mit der willkürlichen Steuerung der Gesichtsmuskulatur und wiesen Defizite beim Wiederholen von Wörtern/Nichtwörtern auf. Bei 50% der Familienmitglieder (siehe Abbildung 2) lagen Sprach- und Sprechstörungen vor. Durch eine genomweite Kopplungsanalyse zeigte sich in der Familie KE eine Veränderung im Chromosomenabschnitt CAGH 44 auf Chromosom 7q31, das dabei betroffene Gen wurde FOXP2 genannt und Veränderungen in diesem Gen wurden für Sprach- und Sprechstörungen verantwortlich gemacht (Lai et al. 2000, Lai et al. 2001). Bei einem fünfeinhalbjährigen Jungen, Patient CS, der die gleiche Symptomatik aufzeigte, ließ sich eine Translokation auf Chromosom 7 zeigen.

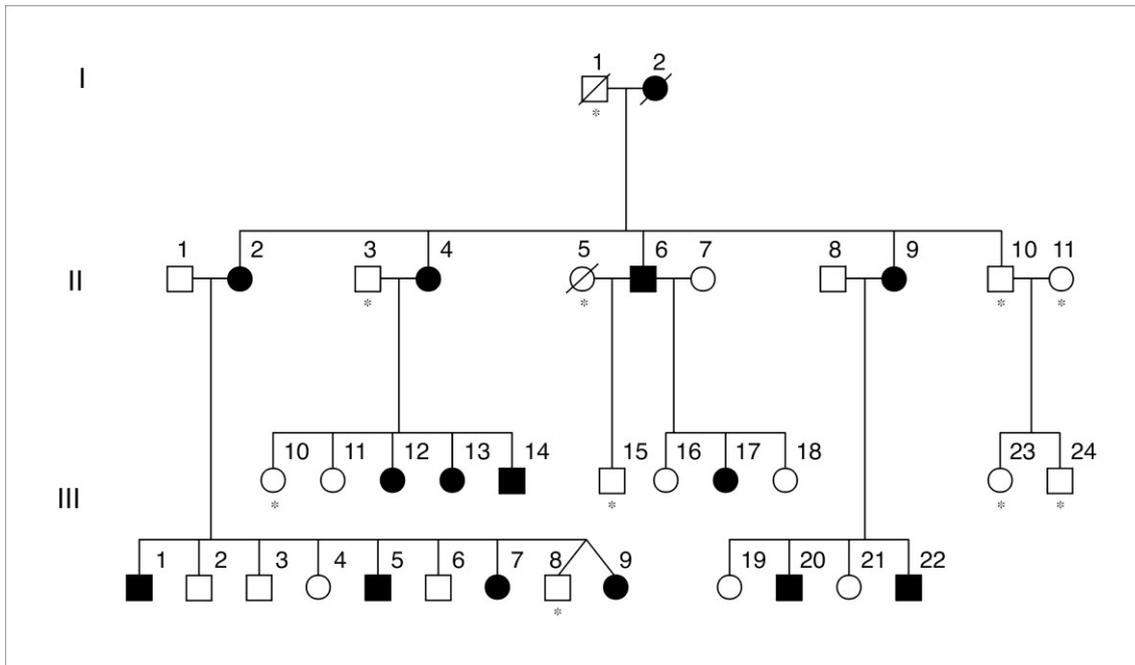


Abbildung 2: Stammbaum der Familie KE. Familienmitglieder mit Sprach- und Sprechstörungen sind schattiert. Mit Sternchen versehene Familienmitglieder sind ohne Genanalyse.  
Quelle: Fisher et al. (1998), S.168

Veränderungen an FOXP2 können jedoch nicht als allgemeine Erklärung für die spezifische Sprachentwicklungsstörung angesehen werden (Bishop 2009). Newbury et al. (2002) konnten bei nur wenigen Probanden mit SLI Veränderungen am FOXP2-Gen erkennen. Newsbury et al. vermuten daher, dass FOXP2 nur für spezifische Formen von kombinierten Sprech- und Sprachstörungen verantwortlich ist. So ließen sich dagegen bei Patienten mit einem ähnlichen Phänotyp (verbale Dyspraxie und Sprachstörungen) wie dem der Familie KE Mutationen am FOXP2-Gen nachweisen (Mcdermont et al. 2005).

FOXP2 ist ein Transkriptionsfaktor, der bis zu 1000 andere Gene kodiert. Dieser hat nicht nur einen Einfluss auf das Gehirn, sondern auch auf viele verschiedene andere Systeme des Körpers wie zum Beispiel auf das Herz, die Lunge und den Darm (Newbury und Monaco 2008). Für die Sprachforschung ist jedoch wichtig zu erwähnen, dass Veränderungen des Transkriptionsfaktors zu Entwicklungsstörungen im Gehirn führen. Beispielsweise sind Veränderungen der Basalganglien zu nennen, die wichtig für eine normale Sprachentwicklung sind (Fisher und Scharff 2009). FOXP2 reguliert unter anderem das Gen CNTNAP2 (contactin associated protein-like 2) auf Chromosom

7q (Vernes et al. 2008), welches wichtig für die neuronale Entwicklung ist. Bei einigen Kindern mit SLI zeigte sich eine signifikante Assoziation der Nachsprechleistung von Neologismen und den Allelen des CNTNAP2-Gens. Vernes et al. konnten vier Haplotypen identifizieren. Jedoch ist Anwesenheit eines Risikotyps nicht zwangsläufig mit einer schlechten Leistung bei der Reproduktion von Neologismen assoziiert, und auch bei guten sprachlichen Leistungen ließ sich der Risikotyp von Vernes nachweisen. Des Weiteren konnte gezeigt werden, dass Veränderungen im CNTNAP2-Gen auch mit dem Auftreten von Autismus, Schizophrenie und Epilepsie korrelieren (Alarcón et al. 2008, Friedman et al. 2008)

Bis heute haben nur zwei Forschungsgruppen genomweite Kopplungsanalysen an Familien durchgeführt, die von SLI betroffen sind.

Das SLI Konsortium (2002) untersuchte 98 britische Familien und entdeckte auffällige Regionen auf den Chromosomen 16q (SLI1) und 19q (SLI2). Die vom SLI Konsortium (2002) entdeckte Mutation im Chromosom 16q24 konnte mit einer schlechten Nachsprechleistung von Neologismen in Verbindung gebracht werden. Gleichzeitig wurden Defizite in der Rechtschreibung beobachtet, wobei das Sprachverständnis nicht beeinträchtigt war. Newbury et al. (2009) entdeckten, dass es eine Assoziation zwischen dem phonologischen Kurzzeitgedächtnis und zwei Genen auf Chromosom 16 gibt: CMIP und ATP2C2. Veränderungen im Chromosom 19q13 konnte das Konsortium (2002) in Zusammenhang mit Defiziten der gesprochenen Sprache (Wortfindungsstörungen, grammatikalische Fehler in den gesprochenen Sätzen etc.) bringen. Bei einer Wiederholungsstudie mit einer neuen Kohorte von 86 Familien (SLI Konsortium 2004) konnte die Nachsprechleistung von Pseudowörtern mit den Chromosomen 16 und 19 assoziiert werden, jedoch zeigte sich keine Assoziation dieser Chromosomen mit der expressiven Sprachleistung.

Bartlett et al. untersuchten 84 Individuen aus fünf kanadischen Familien (Bartlett et al. 2002) und 279 Mitglieder aus 22 amerikanischen Familien (Bartlett et al. 2004). Diese genomweiten Kopplungsuntersuchungen zeigten verdächtige Lokalisationen auf Chromosom 13q21 und 2p22. Veränderungen an den Chromosomen 16 und 19 konnten Bartlett et al. jedoch nicht finden. Die Mutationen auf Chromosom 13q21 konnte mit einer beeinträchtigten Lesefähigkeit in Verbindung gebracht werden. Es wird vermutet, dass es bei genetischen Veränderungen in dieser Region zu einer gemeinsamen

Ausprägung von SLI und Leserechtschreibschwäche kommt. Analog zu Chromosom 13 wird bei Chromosom 2 vermutet, dass es einen Einfluss sowohl auf die Sprachentwicklung als auch die Lese- und Rechtschreibfähigkeit hat (Fagerheim et al. 1999).

Kawasnicka-Crawford et al. (2005) beschrieben eine Inversion des Chromosoms 3q25-29, die bei einem siebenjährigen Mädchen mit einer Sprachentwicklungsstörung vor allem im rezeptiven und expressiven Bereichen zu beobachten war. Der Vater des Kindes, der selbst als Kind eine verzögerte Sprachentwicklung hatte, wies die gleiche Mutation auf. Als verantwortliches Gen wird ATP13A4 vermutet, da seine Expression sowohl beim Vater als auch beim Kind erniedrigt war. Vallipuram et al. (2009) vermuten, dass ATP13A4 Auswirkungen auf die Calciumregulation hat und somit verantwortlich für die Entwicklung des zentralen Nervensystem ist.

Wie aus den Forschungen von Bartlett, die sich auf die Chromosomen 2 und 13 fokussierten, deutlich wird, führen Veränderungen im Genotyp zu mehreren verschiedenen Ausprägungen im Phänotyp der Sprache. Um die Wahrscheinlichkeit zu erhöhen, für SLI verantwortliche Gene zu finden, haben Forscher sich an dem genauer definierten Syndrom der phonologischen Sprachstörung „speech-sound disorders“ (SSD) orientiert. SSD ist definiert durch Sprachfehler, die mit dem entsprechenden Entwicklungsstand nicht zu vereinbaren sind. Die SSD wird als phonologische Untergruppe der SLI betrachtet (Smith et al. 2005; Stein et al. 2004; Stein et al. 2006), die oft bei Kindern im Vorschulalter diagnostiziert wird. Viele dieser Kinder entwickeln später eine Legasthenie. So konnte die Merkmalsausprägung SSD mit vier Kandidatengenomen für die Legasthenie assoziiert werden: Chromosom 3p12 (Stein et al. 2004), Chromosom 6p22 (Smith et al. 2005), Chromosom 15q21 (Smith et al. 2005) und 15q14 (Stein et al. 2006). Dies unterstützt die Hypothese, dass genetische Varianten zu Sprachstörungen auf verschiedenen Ebenen führen. Es wurde ferner durch Studien an Familien, deren Kinder SSD aufwiesen, herausgefunden, dass das Chromosom 1p34-36 (Miscimarra et al. 2007) eine verdächtige Lokalisation für die Legasthenie darstellt. Es gibt jedoch auch Kinder mit SSD, die später in der Schule keine Probleme beim Lesen entwickeln.

### 1.2.7.3 Assoziation mit Autismusspektrum-Störungen

Es gibt mehrere Forschungen über mögliche Assoziationen zwischen SLI und Autismusspektrum-Störungen (ASD). Dabei wurden nicht nur die Phänotypen miteinander verglichen, sondern auch die Genotypen. Conti-Ramsden, Simkin und Botting (2006) fanden heraus, dass ASD vermehrt bei Kindern mit SLI auftritt, und Kjelgaard und Tager-Flusberg (2001) entdeckten mehrere Charakteristika der SLI bei Kindern mit ASD. Tager-Flusberg und Joseph (2003) vermuten hierbei eine Untergruppe des Autismus. Bishop und Norbury (2002) sehen den Autismus als extreme Form der Kommunikationsprobleme an, die bei SLI auftreten. Diese Entdeckungen und Erwägungen führten zur Suche nach Genkopplungen, die gleichzeitig mit ASD und Sprachentwicklungsstörungen assoziiert waren. Bei Kindern mit ASD, die gleichzeitig einen verzögerten Sprachbeginn hatten, fanden Buxbaum et al. (2001) eine verdächtige Region auf Chromosom 2q. Dieses Ergebnis konnte durch eine weitere Studie von Shao et al. (2002) belegt werden. Bradford et al. (2001) und Alarcon et al. (2002) konnten eine weitere Kopplung mit Chromosom 7q ausfindig machen. Diese Kopplung konnte zwar von der gleichen Arbeitsgruppe nicht repliziert werden, jedoch wurden Mutationen innerhalb des Chromosoms 7q31 (FOXP2) signifikant öfter bei ASD als in der normalen Bevölkerung gefunden (LI et al. 2005). Auch andere Forschungen zeigten in ihren Studien zu ASD-Chromosomenabnormalitäten innerhalb der Region um das FOXP2-Gen (IMGSAC 2001).

### 1.2.8 Verschiedene Ausprägungsformen der SLI

SLI hat viele verschiedene Ausprägungsformen. Bishop versuchte daher, Untergruppen zu formen und beschrieb 2004 vier Unterformen: die „grammatical SLI“, bei der über der Norm viele Probleme im Erlernen der Grammatik auftreten, die Gruppe der rezeptiven Sprachbeeinträchtigungen, die Gruppe der expressiven Sprachbeeinträchtigungen und die vierte Gruppe, bei der vor allem Probleme in der Pragmatik zu finden sind. Andere Autoren (Shriberg, Tomblin, und McSweeney 1999, Smith et al. 2005, Stein et al. 2004, Stein et al. 2006) beschreiben den SSD-Untertyp

(speech- sound disorders). Dieser ist charakterisiert durch Defizite in der Artikulation, phonologischen Verarbeitung und kognitiven Präsentation von Sprache. Auch Rapin und Allen (1983; 1987), Wilson und Risucci (1986), Haynes und Naidoo (1991), Conti-Ramsden et al. (1997) und Van Weerdenburg et al. (2006) führten Studien durch und teilten danach die betroffenen Kinder in verschiedene Untergruppen ein. In einer Längsschnittstudie von Conti-Ramsden et al. (1999) zeigte sich jedoch eine Instabilität dieser Untergruppen. Conti-Ramsden teilte 242 sieben Jahre alte Kinder mit Sprachentwicklungsstörungen in die unterschiedlichen Untergruppen ein, wie sie von Conti-Ramsden (1997) und Rapin und Allen (1987) beschrieben sind. Ein Jahr später wurden die Kinder erneut untersucht und in Untergruppen eingeteilt mit dem Ergebnis, dass 45 Prozent der Kinder zwischen den einzelnen Untergruppen gewechselt hatten (Conti-Ramsden und Botting 1999). Es scheint, dass SLI ein dynamischer Zustand ist, der sich im Laufe der Entwicklung verändert. Aus diesem Grund ist es auch empfehlenswert in der Therapie Dynamik zuzulassen.

### **1.2.9 Therapie der SLI**

Das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) untersuchte 16 randomisierte Studien im Hinblick auf ihre Ergebnisse und Aussagen über den Nutzen von Sprachinterventionen bei sprachbeeinträchtigten Kindern. In allen untersuchten Altersgruppen zeigte sich mehrheitlich eine Überlegenheit der „Therapiegruppe“ gegenüber der „Kontrollgruppe“:

*„Teilnehmer von Interventionsprogrammen verbesserten ihre Grammatik und bildeten komplexere Satzgefüge, erweiterten ihren Wortschatz sowie das Laut- und Silbenrepertoire und artikulierten präziser. Sie verstanden und produzierten mehr Wörter und Sätze als die Kinder in den unbehandelten Kontrollgruppen“ (IQWiG (2009), S. 145)*

Aussagen über langfristige Effekte lassen sich aufgrund fehlender Langzeitstudien noch nicht treffen. Den Nachweis einer Vorteilhaftigkeit eines Therapiebeginns vor dem sechsten Lebensjahr konnte das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im

Gesundheitswesen (2009) nicht erbringen. Nach Tallal (1993) kann das bestmögliche Sprachleistungsniveau bei betroffenen Kindern jedoch nur dann entwickelt und erreicht werden, wenn diese frühzeitig therapiert werden. Besonders zwischen dem ersten und dritten Lebensjahr sind Kinder sehr sensibel für das Spracherlernen (Grimm 2003). Durch weitere Forschungen an Phänotyp und genetischem Hintergrund könnte die Diagnose SLI schon im Kindergartenalter gestellt werden und so die Kinder frühzeitig mit einer adäquaten Therapie in ihrer Sprachentwicklung unterstützt werden. Zudem könnte ein früherer Therapiebeginn den späteren Schriftspracherwerb erleichtern (Schneider 1989). Eine adäquate Therapie ist notwendig, da sie hilft, die Beeinträchtigungen im späteren schulischen und sozialen Leben zu minimieren (Grimm 2003). Zur Therapie der SLI gibt es jedoch nicht nur ein einziges Therapiekonzept. Jedes Kind bedarf einer eigenen speziellen, adäquaten Therapie, die stets der Entwicklung des Kindes neu angepasst werden muss. Einige gemeinsame Grundzüge der verschiedenen Therapieverfahren können jedoch genannt werden: Das primäre Ziel ist es, dass Kinder hinreichende kommunikative Fähigkeiten ausbilden können (Grimm 2003). Mütter sollten ihre Kinder zum Reden anspornen und ihnen ein breit gefächertes Angebot an Wörtern liefern. Falsche Sätze des Kindes sollen verbessernd in einer transformierten Form wiederholt werden. Die Komplexität der mütterlichen Sprache sollte jedoch so gewählt werden, dass sie vom Kind noch verarbeitet werden kann (Whitehurst et al. 1988). Das Wiederholen sollte in den Kontext eingebettet sein, ein wortwörtliches Wiederholen ist zu vermeiden (Wendlandt et al. 2011). Kinder mit SLI sollten auf keinen Fall in ihren Äußerungen unterbrochen werden, sondern es sollte ihnen genügend Zeit in ihrem Sprechen gelassen werden. Bei Defiziten im Arbeitsgedächtnis sollte die Therapie sich auch mit einem Training des phonologischen Gedächtnisses befassen (Montgomery 2003). Für kleine Kinder schlägt Montgomery unter anderem rhythmische Spiele vor, in denen sie spielerisch Wörter und Pseudowörter nachsagen sollen. Schüler könnten von einem gezielten Training des "inneren Sprechens" (Rehearsal) profitieren, um neue Informationen besser behalten zu können. Wendlandt (2011) beschreibt weiter, dass die professionelle Sprachförderung von Fachleuten, neben der systematischen Sprech- und Sprachförderung, eine Förderung der Aufmerksamkeit, Konzentration und Wahrnehmung beinhalten sollte. Es bedarf einer Zusammenarbeit und Bereitschaft zur Förderung der Sprachentwicklung

von Eltern, Sprachtherapeuten, Lehrern bzw. Erziehern und dem Kind selbst. Nur so ist die Grundlage für eine erfolgreiche Therapie gegeben.

## 2. Forschungsmethoden

### 2.1 Die Probanden

Die Probanden unserer Studie sind genetisch verwandte Familienmitglieder der Familie D und Familie E, zwei in Münster und Umgebung lebende Großfamilien. Die Familien stehen über Frau D (aus Familie D), die Herrn E (aus Familie E) geheiratet hat und die zusammen acht Kinder haben, in Verbindung. Von den insgesamt 53 Familienmitgliedern der Familie D und E nahmen letztendlich 34 an unserer Studie teil. 16 Familienmitglieder wollten aus persönlichen Gründen nicht an der Studie teilnehmen, zwei Mitglieder waren zu jung und ein Familienmitglied wurde aufgrund einer fortgeschrittenen Demenzerkrankung von der Studie ausgeschlossen (siehe Ein- und Ausschlusskriterien).

In den folgenden Stammbäumen (Abbildung 3 und 4) der Familien D und E sind alle Familienmitglieder, die an unserer Studie teilgenommen haben farbig markiert.

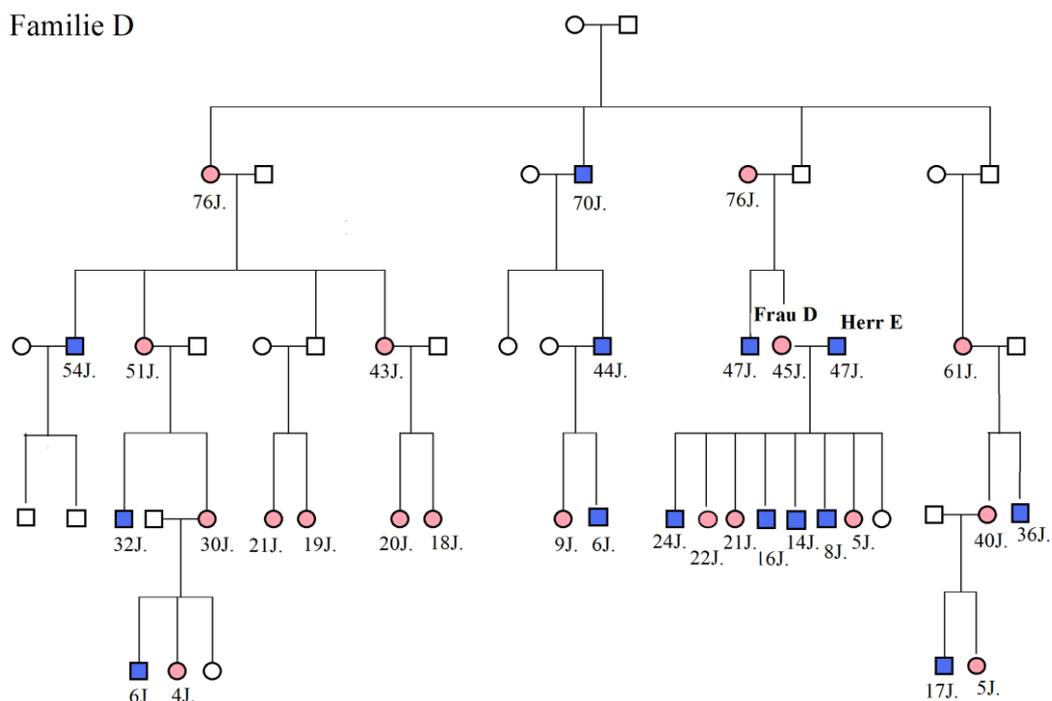


Abbildung 3: Stammbaum der Familie D

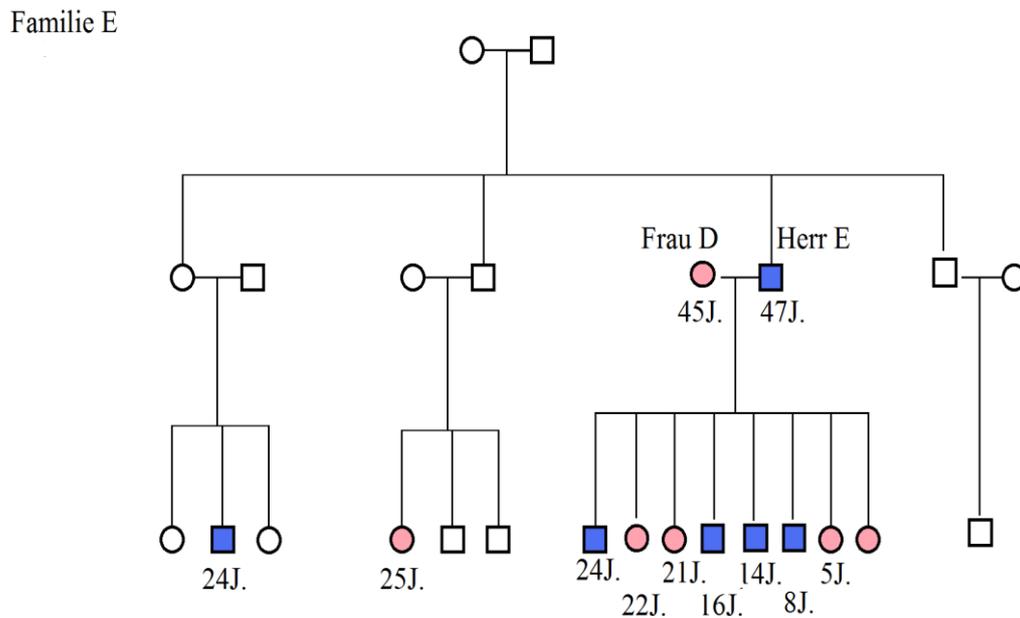


Abbildung 4: Stammbaum der Familie E

Um die Persönlichkeitsrechte der Betroffenen zu wahren, haben wir die ursprünglichen Familiennamen umbenannt. Die Begriffe „Proband“ und „Probanden“ bzw. „Familienmitglied“ und „Familienmitglieder“ umfassen sowohl männliche als auch weibliche Personen, soweit das Geschlecht im Text nicht explizit differenziert wird.

## 2.2 Ein- und Ausschlusskriterien

Zur Teilnahme an der Studie, mussten die genetisch verwandten Familienmitglieder der Familien D oder E mindestens vier und nicht älter als 80 Jahre alt sein. Voraussetzung war weiterhin eine monolinguale (deutsche) Erziehung. Einschlusskriterium war zudem ein beidseitig normales Hören. Der prozentuale Hörverlust, ermittelt mit der 4 Frequenz Tabelle von Röser (1973) musste <20% sein (siehe Tabelle 1).

Zum Einschluss in die Studie musste ein IQ von mindestens 85, gemessen mit dem Raven Progressive Matrices (Kratzmeier et al. 1988), gezeigt werden. Ausschlusskriterien waren neurologische Erkrankungen und Infektionserkrankungen mit Beteiligung des zentralen Nervensystems, Stoffwechselerkrankungen mit

Veränderung des zerebralen Stoffwechsels und psychiatrische Erkrankungen mit kognitiven Beeinträchtigungen.

### **2.3 Kontaktaufnahme**

Die Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie in Münster trat mit den Familien D und E über Frau D in Kontakt. Vier ihrer Kinder sind beziehungsweise waren in der Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie zur Behandlung ihrer Sprachschwächen. Der Mutter ist es ein großes Anliegen mehr über die Ursache der Sprachstörungen ihrer Kinder herauszufinden, da die Familie immer wieder gegen Vorurteile seitens der Lehrer und Mitschüler anzukämpfen hat. Den Eltern gegenüber werden verschiedene Vorwürfe geäußert, beispielsweise mangelnde Fürsorge und falsche Erziehung ihrer Kinder.

Zunächst wurden Stammbäume der Familien D und E erstellt. Sämtliche Familienmitglieder, die mit Frau D oder ihrem Mann Herrn E blutsverwandt sind, wurden von der Klinik angeschrieben. Mit einem Schreiben (siehe Anhang I) wurde über die Studie informiert und das Ziel, die Untersuchungen und mögliche Unannehmlichkeiten erläutert. Einige Tage nach Erhalt des Briefes wurden die Familienmitglieder telefonisch kontaktiert um nachzufragen, ob sie an der Studie teilnehmen wollen.

### **2.4 Aufklärungsbogen und Einverständniserklärung**

Am Tag der Untersuchung bekamen die Familienmitglieder nochmals ein ausführliches Aufklärungsschreiben über den Ablauf und die Ziele der Studie (siehe Anhang II). Kindern und Jugendlichen ab 10 Jahren wurde ein eigener Aufklärungsbogen ausgehändigt, der anschaulicher und mit weniger Fachbegriffen geschrieben wurde (siehe Anhang III).

In der Einverständniserklärung konnten die Probanden anhand von Ja/ Nein- Fragen entscheiden, ob beziehungsweise wie ihre Blutproben für die laufende und folgende Studien verwendet werden. Zudem konnten die Familienmitglieder entscheiden, ob sie über ihre beziehungsweise die Ergebnisse ihrer Kinder informiert werden möchten.

## 2.5 Fragebögen zur Sprachentwicklung und Umweltfaktoren

Anhand von Fragebögen wurden die Daten zu den biologischen Faktoren unserer Probanden und zu Umweltfaktoren erhoben (siehe Anhang IV). Zudem wurde die bisherige Sprachentwicklung anamnestisch erfasst.

## 2.6 Tonaudiogramm

Zur Beurteilung des Hörvermögens der Familienmitglieder wurde ein seitengetrentes Tonaudiogramm in den Frequenzen 0,5; 1; 2 und 4 kHz durchgeführt. Mit Hilfe der vier Frequenz Tabelle von Röser (siehe Tabelle 1) wurde der prozentuale Hörverlust des rechten und linken Ohrs bestimmt. Hierzu wurden je nach Tonhörverlust in den einzelnen Frequenzen die vier Teilkomponenten zusammengezählt. Nach Bestimmung des prozentualen Hörverlustes wurde dieser in die verschiedene Grade des Hörvermögens oder der Schwerhörigkeit eingeteilt.

*Tabelle 1: Vier Frequenz Tabelle von Röser (1973)*

Tonhörverlust dB	500 Hz	1000 Hz	2000 Hz	4000 Hz
10	0	0	0	0
15	2	3	2	1
20	3	5	5	2
25	4	8	7	4
30	6	10	9	5
35	8	13	11	6
40	9	16	13	7
45	11	18	16	8
50	12	21	18	9
55	14	24	20	10
60	15	26	23	11
65	17	29	25	12
70	18	32	27	13
75	19	32	28	14
80	19	33	29	14
ab 85	20	35	30	15

## 2.7 Ablauf der Untersuchung

Die Tests (siehe Tabelle 2) wurden in einem ruhigen Raum durchgeführt. Für die Durchführung der Tests war die jeweilige Testperson mit der Testleiterin alleine im Zimmer. Bei Kleinkindern mit Trennungsängsten durfte die Mutter oder der Vater im Raum bleiben, jedoch nur unter der Voraussetzung, dass das Kind durch die Eltern nicht abgelenkt wurde und diese sich nicht aktiv am Testgeschehen beteiligten. Da sich viele Kinder in eine Prüfungssituation versetzt fühlen, wenn sie einer erwachsenen Person am Tisch gegenüber sitzen, haben wir die Kinder im rechten Winkel zur Testleiterin Platz nehmen lassen. So konnte die Testleiterin eine bessere Beziehung zum Kind aufbauen und es konnte eine entspannte und vertraute Stimmung entstehen. Erwachsene und Jugendliche saßen der Testleiterin am Tisch gegenüber. Nach einer kurzen Phase des Kennenlernens wurde zuerst der Anamnesebogen ausgefüllt und dann die einzelnen Tests in jeweils gleicher Reihenfolge durchgeführt:

1. Verbales Arbeitsgedächtnis
2. Schriftsprache (zuerst Lesen, dann Schreiben)
3. Sprachverständnis
4. Morphologie/Syntax
5. Wortflüssigkeit
6. Nonverbaler IQ.

Um negative und positive Verstärkungen zu vermeiden (Kaufman et al. 1994) wurden keine Rückmeldungen zur Richtigkeit der Aufgaben gegeben. Nach jedem Test wurde jedoch zur Motivationssteigerung die Anstrengung und Mitarbeit gelobt. Die Gesamtdauer der Testdurchführung hing von der Mitarbeit, der Konzentrationsfähigkeit und der Leistung der jeweiligen Testperson ab und war somit sehr unterschiedlich. Durchschnittlich betrug sie eine bis eineinhalb Stunden. Bei den Kindern wurde eine spielerische Pause eingelegt, sobald die Konzentrationsfähigkeit deutlich nachließ.

Tabelle 2: Übersicht der verwendeten Testverfahren

Ebene der Überprüfung	Testverfahren	Alter/ Schulstufe	
<b>Verbales Arbeitsgedächtnis</b> Zahlen Nachsprechen	KABC: Kaufman Assessment Battery for Children	<b>2;6-5;12</b>	
	HAWIK- IV : Hamburg –Wechsler-Intelligenztest für Kinder IV →Zahlen Nachsprechen →Buchstaben-Zahlen-Folge	<b>6;0-16;12</b>	
	HAWIE- R: Hamburg-Wechsler-Intelligenztest für Erwachsene	<b>Ab 17</b>	
	Nachsprechen von Nicht- Wörtern/phonologische und phonetische Ebene	Mottier  LeMo Nachsprechen	<b>4;0-16;12</b>  <b>Ab 17</b>
<b>Schriftsprache</b> Lesen	SLRT-II: Salzburger Lese- und Rechtschreibtest	<b>1.-6. Kl.</b>	
	LGVT: Lesegeschwindigkeits- und Verständnistest	<b>6.-12. Kl.</b>	
	LeMo Lesen	<b>Ab 18</b>	
	Schreiben	SLRT-II	<b>2.-4. Kl.</b>
	HSP: Hamburger Schreibprobe →HSP 5-9 B →HSP 5-9 EK	<b>5.-9. Kl.</b>	
	LeMo Schreiben	<b>Ab 15</b>	
<b>Sprachverständnis</b>	The Token Test for Children	<b>3;0-12;12</b>	
	Token Test für Erwachsene	<b>Ab 13</b>	
<b>Morphologie/ Syntax</b>	PDSS: Patholinguistische Diagnostik bei Sprachentwicklungsstörungen	<b>Alle</b>	
	HSET: Heidelberger Sprachentwicklungstest	<b>Alle</b>	
<b>Wortflüssigkeit</b>	RWT: Regensburger Wortflüssigkeitstest → S-Wörter → B-Wörter	<b>8;0-15;12</b> <b>Ab 16</b>	
<b>Vorschulkenntnisse</b> Phonologische Bewusstheit Abruf aus dem Langzeitgedächtnis Phonetisches Rekodieren im Kurzzeitgedächtnis Visuelle Aufmerksamkeits- steuerung	BISC	<b>10 und 4 Monate vor Ein- schulung</b>	
<b>Nonverbaler IQ</b>	SPM: Standard Progressive Matrices	<b>Ab 6</b>	

## **2.8 Verbales Arbeitsgedächtnis**

### **2.8.1 Zahlen nachsprechen**

Mit den Kaufman Assessment Battery for Children/ K-ABC (Kaufman et al. 1994), Hamburg-Wechsler-Intelligenztest für Kinder IV/ HAWIK-IV (Petermann et al. 2008) und Hamburg-Wechsler-Intelligenztest für Erwachsene/ HAWIE-R (Tewes et al. 1994) wird das verbale Arbeitsgedächtnis gemessen.

Dabei werden der Testperson verschieden lange Zahlenspannen verbal präsentiert (eine Zahl pro Sekunde), die diese dann in der gleichen Reihenfolge wiedergeben soll. Die längste Zahlenspanne beim HAWIK-IV/ HAWIE-R beträgt 9, beim K-ABC 8 Zahlen. Werden alle Versuche einer Aufgabe falsch gelöst, wird der Test abgebrochen. Ab 6 Jahren (HAWIE-IV/HAWIE-R) wird zudem die Aufgabe gestellt, die genannten Zahlenspannen rückwärts wiederzugeben. Hier beträgt die längste Spanne 8 Zahlen. Die Buchstaben-Zahlen-Folge/ BZF ist ein zusätzlicher Untertest beim HAWIK-IV. Das Kind soll hier aus einer vorgesagten Zahlen-Buchstabenpanne zuerst die Zahlen mit aufsteigendem Wert und dann die Buchstaben alphabetisch sortiert wiedergeben. Die längste Buchstaben-Zahlen-Spanne besteht aus 8 Buchstaben/Zahlen.

Bei der Auswertung wird für jede richtige Aufgabe ein Punkt vergeben. Die Rohpunkte werden zusammengezählt und anhand der altersnormierten Normen in Wertpunkte umgerechnet. Die Normen decken dabei die Altersgruppen von 4,0 bis 74,0 Jahren ab. Ausgehend von den Wertpunkten können die Prozentränge angegeben werden.

### **2.8.2 Nachsprechen von Nichtwörtern/ phonologische und phonetische Ebene**

Der Mottier-Test als Bestandteil des Zürcher Lesetests (Grissmann et al. 2000) überprüft das phonologische Arbeitsgedächtnis. Neben der phonologischen Gedächtnisspanne werden auch die Lautdifferenzierungsfähigkeit und die sprechmotorische Artikulationsgenauigkeit getestet (Risse et al. 2009). Er besteht aus 30 Neologismen mit zwei bis maximal sechs Silben. Jeweils sechs Neologismen haben die gleiche Silbenlänge. Jede Silbe besteht aus einem Konsonanten gefolgt von einem Vokal. Der Test kann ab vier Jahren durchgeführt werden.

Bei der Durchführung des Tests werden alle Silben gleichmäßig betont und mit der Geschwindigkeit von einer Silbe pro Sekunde vorgelesen. Die Testperson sitzt dabei so, dass sie nicht von den Lippen der Testleiterin ablesen kann.

Nur wenn alle Silben eines Nichtwortes vollständig richtig wiedergegeben wurden, wird für das Nichtwort ein Rohwertpunkt vergeben. Alle Rohwertpunkte werden zusammengezählt und mit Hilfe der Normen in Prozentränge umgerechnet.

Mit dem Lexikon modellorientiert/ LeMo (De Bleser et al. 2011) können Störungen der Wortverarbeitung analysiert werden. Das Testverfahren beruht auf dem Logogenmodell von Patterson 1988, welches die einzelnen Schritte und Komponenten der Einzelwortverarbeitung über das Lautsprachsystem (Phonologie) und Schriftsprachsystem (Graphematik) in Verknüpfung zum semantischen System darstellt (Aichert et al. 2005). Nach Patterson sind beide Systeme voneinander unabhängig. Jede der einzelnen Routen und Module kann beeinträchtigt sein. Störungen auf den Ebenen des Phonologischen Systems können durchaus mit einer normal entwickelten Graphematik einhergehen. Mit den verschiedenen Untertests des LeMo wird die Rezeption und Produktion von monomorphematischen Wörtern beziehungsweise Nichtwörtern untersucht.

Beim Untertest "Nachsprechen Neologismen" des LeMo besteht die Aufgabe darin, vorgespochene Neologismen phonologisch richtig wieder zu geben. Dabei muss das Wort auditiv analysiert und im Arbeitsgedächtnis gespeichert werden, um es schließlich phonologisch korrekt auszusprechen. Der Test wird ab 17 Jahren durchgeführt. Die Testdauer beträgt ungefähr drei Minuten. Die Testperson wird dabei aufgefordert aufmerksam zuzuhören, um die vorgespochenen Neologismen korrekt wiedergeben zu können. Insgesamt 45 Neologismen werden vorgespochen, wobei die ersten fünf zur Übung dienen.

Bei der Auswertung werden die richtig wiedergegebenen Neologismen zusammengezählt. Eine Leistung im Normalbereich beinhaltet mindestens 37 richtig wieder gegebene Neologismen. Eine korrekte Anzahl von 6-36 Neologismen wird einer Leistung im beeinträchtigten Bereich zugeordnet. Werden weniger als fünf Neologismen richtig wiedergegeben, so liegt die Leistung im Ratebereich.

Beim Untertest „Nachsprechen rückwärts“ des LeMo soll die Testperson vorgespochene Wörter beziehungsweise Nichtwörter rückwärts nachsprechen. Dies erfordert die Fähigkeit, sich die im Arbeitsgedächtnis abgespeicherten Wörter bildlich vorzustellen und graphematisch zu analysieren, um sie rückwärts wiedergeben zu können. Der Test kann ab 17 Jahren angewendet werden. Die Testdauer beträgt ungefähr acht Minuten.

Der Testperson werden hier nacheinander Wörter und Nichtwörter (insgesamt 40) vorgesagt. Auch dieser Untertest wird mit Übungsaufgaben eingeführt. Es gibt keine Zeitbegrenzung. Leistungen im Ratebereich liegen hier bei null bis fünf korrekten Antworten und Leistungen im beeinträchtigten Bereich bei 6-36 richtigen Antworten. Ab 37 korrekten Antworten ist die Leistung im Normalbereich einzuordnen.

### **2.9 Schriftsprache**

#### **2.9.1 Lesen**

Der Ein-Minuten-Leseflüssigkeitstest vom Salzburger Lese- und Rechtschreibtest/SLRT-II (Moll et al. 2010) gibt Auskunft darüber, wie schnell und flüssig das Lesen des Kindes ist. Er kann ab dem zweiten Halbjahr der ersten Klasse bis zur sechsten Klasse angewendet werden. Je mehr Wörter bereits im Gedächtnis gespeichert sind, desto schneller werden im ersten Teil (s. u.) die Wörter erkannt und gelesen. Im zweiten Teil wird die Fähigkeit des synthetischen Lesens überprüft, da hier der Testperson Pseudowörter vorgelegt werden. Die Aufgabe besteht darin die unbekanntes Wörter, deren einzelne Silben durchaus im Deutschen existieren, richtig auszusprechen.

In der Durchführung erklärt die Testleiterin, dass innerhalb einer Minute so viele Wörter wie möglich gelesen werden sollen, aber jedes Wort exakt ausgesprochen werden muss. Im ersten Teil besteht das Leseblatt aus 156 Wörtern, im zweiten Teil aus 156 Pseudowörtern. Die Wörter sind jeweils in Spalten angeordnet und sollen auch spaltenweise von oben nach unten vorgelesen werden. Um das Lesen in Spalten zu üben, gibt es pro Leseblatt jeweils 8 Übungswörter auf der Rückseite. Die Zeit wird mit einer Stoppuhr gestoppt. Lesefehler und Auslassungen sowie die Anzahl der gesamt

gelesenen Wörter werden protokolliert. Die Testdauer beträgt insgesamt ungefähr 5 min.

In der Auswertung zählen als Lesefehler alle Wörter, die falsch ausgesprochen und nicht korrigiert wurden. Die Verwechslung von stimmlosen und stimmhaften Plosivlauten wird aufgrund unterschiedlicher Artikulation in den einzelnen Regionen Deutschlands nicht als Fehler gewertet. Bei Pseudowörtern werden auch die Verwechslung phonologisch ähnlicher Vokale, das getrennte Aussprechen von Diphthongen (eu, au...) und die Verwechslung von Kurz- und Langvokalen nicht als Fehler gezählt. Der Fehlerprozentwert wird für den ersten und zweiten Teil getrennt angegeben:

$$\text{Fehlerprozentwert} = \frac{\text{Fehleranzahl} \times 100}{\text{Anzahl gesamt gelesener Wörter}}$$

Die Anzahl richtig gelesener (Pseudo-)Wörter wird wie folgt ausgerechnet:

*Anzahl richtig gelesener Wörter =  
Von den insgesamt gelesenen Wörter werden die Fehler  
und die Auslassungen abgezogen*

Die Anzahl richtig gelesener Wörter ist getrennt für Wörter und Pseudowörter normiert und kann als Prozentrang angegeben werden. Halbjährige Normierungen gibt es vom zweiten Halbjahr der ersten Klasse bis zum zweiten Halbjahr der dritten Klasse. Ab der vierten bis zur sechsten Klasse wird die Normierung ganzjährig vorgenommen.

Der Lesegeschwindigkeits- und Verständnistest/ LGVT 6-12 (Schneider et al. 2007) prüft die Lesegeschwindigkeit und das Leseverständnis. Er wurde für die sechste bis zwölfte Klasse konstruiert. Die Gesamtdurchführung dauert ungefähr zehn Minuten.

Die Testperson hat hier die Aufgabe, von dem ihr vorliegenden Text so viel wie möglich in vier Minuten zu lesen. Um gleichzeitig das Leseverständnis zu testen, sind im Text mehrfach jeweils drei Wörter in Klammern angeführt. Die Testperson soll das

Wort, das in den Zusammenhang passt, unterstreichen. Die Testanleitung wird ausführlich mit einem Beispiel erläutert.

In der Auswertung der Lesegeschwindigkeit ergibt die Anzahl der gelesenen Wörter den Rohwert. Dieser wird in den Prozentrang umgewandelt. Hierzu wurde der Test von der sechsten bis zur zwölften Klasse genormt. Beim Leseverständnis werden die Unterstreichungen in den Klammern gewertet. Für korrekte Unterstreichungen gibt es zwei Pluspunkte, für mehrere und falsche Unterstreichungen einen Minuspunkt und für eine fehlende Unterstreichung null Punkte. Der Rohwert wird mit Hilfe der Normtabellen für die sechste bis zwölfte Klasse in den Prozentrang umgerechnet.

Der Untertest “Lesen intern: phonologisches Wort/ Neologismus“ des LeMo (De Bleser et al. 2011) testet die Lesefähigkeit bei Erwachsenen. Der Test wird ab 18 Jahren angewendet und dauert ungefähr fünf Minuten.

Der Testperson werden dabei nacheinander 80 Pseudowörter vorgelegt, die zum Teil wie ein korrektes Wort der deutschen Sprache klingen, wenn man sie ausspricht. Die Testperson hat die Aufgabe, phonologisch korrekt zu lesen, um die Aussage treffen zu können, ob das Geschriebene wie ein Wort klingt. Die Testperson hat zum Beispiel herauszufinden, dass „Kwal“ wie „Qual“ klingt oder „Salts“ wie „Salz“. Zur Erläuterung dienen hier fünf Übungsbeispiele. Der Rohwert der richtigen Antworten wird anhand der Normen in den Normalbereich, den beeinträchtigten Bereich und den Ratebereich eingeordnet.

### **2.9.2 Schreiben**

Der Rechtschreibtest des Salzburger Lese- und Rechtschreibtest/ SLRT-II (Moll et al. 2010) überprüft bei Kindern, wie viele Wörter bereits im Gedächtnis gespeichert sind. Die Testwörter wurden so ausgewählt, dass es nur schwer möglich ist, nicht gespeicherte Wörter mit Hilfe einer lautorientierten Schreibung richtig zu schreiben. Die Wörter sind in einen Lückentest eingebettet, um zu ermöglichen, dass sie auch bei akustischen Problemen richtig geschrieben werden können.

Zuerst diktiert die Testleiterin das Testwort, dann liest sie den kompletten Satz vor, und zuletzt noch einmal das zu schreibende Wort. Das Kind wird darauf hingewiesen, dass

es auch auf die Groß- und Kleinschreibung achten soll. Da getestet wird, welche Wörter das Kind bereits in seinem Gedächtnis gespeichert hat, wird auf eine überdeutliche Artikulation verzichtet. Der Test ist für die zweite Klasse mit 24 Testwörtern und für die dritte und vierte Klasse mit 48 Testwörtern konstruiert. Die Testdauer beträgt ca. 15 Minuten.

In der Auswertung werden alle falsch geschriebenen Wörter gezählt und protokolliert. Ausgelassene Wörter werden dem Kind nochmals diktiert. Das Gleiche gilt, falls die Testperson andere Wörter als die diktierten aufgeschrieben hat. Die falsch geschriebenen Wörter werden drei Fehlerkategorien zugeordnet: dem Fehlertyp N (nicht lauttreuer Fehler), dem Fehlertyp O (orthographischer Fehler) und dem Fehlertyp GK (Groß-/ Kleinschreibungsfehler). Ein Fehler des Fehlertyps N oder O wird bei falscher Groß-/ Kleinschreibung zusätzlich auch als ein Fehler des Fehlertyps GK gezählt. Die zweite Klasse ist getrennt für das erste und zweite Halbjahr, die dritte und vierte Klasse jeweils für das gesamte Schuljahr genormt. Die falsch geschriebenen Wörter und die NO-Fehler (Fehlertyp N und Fehlertyp O) werden in den entsprechenden Prozentrang umgerechnet.

Zur Überprüfung der Rechtschreibstrategien und des Rechtschreibkönnens der Klassen 5-9 wurde die Hamburger Schreibprobe/ HSP (May 2002) verwendet. Es wurden sowohl die Basisanforderungen (B) als auch die erweiterte Kompetenz (EK) der HSP durchgeführt. Im Gegensatz zur HSP-B stellt die HSP-EK höhere Anforderungen an die orthographische Kompetenz und differenziert somit im oberen Leistungsbereich.

Bei der HSP-B werden der Testperson 14 hochfrequente Einzelwörter vorgelesen, die diese dann niederschreiben soll. Als Gedächtnisstütze dienen Bilder, die auf den Bearbeitungsblättern abgebildet sind. Die Testpersonen dürfen ihr eigenes Tempo wählen und die Wörter werden so oft wie nötig vorgelesen. Anschließend werden sechs Sätze diktiert. Lässt die Testperson ein Wort aus oder schreibt ein anderes Wort nieder, wird dieses am Ende nochmals vorgelesen.

Die HSP-EK besteht aus einem Text mit 91 Wörtern, in dem mehrere Wörter falsch geschrieben sind und bei dem komplett alle Satzzeichen fehlen. Die Testperson hat hier die Aufgabe, die fehlerhaften Wörter korrigierend aufzuschreiben und die fehlenden Satzzeichen einzusetzen. Dieser Test erfordert ein hohes Maß an Selbstsicherheit in der

Rechtschreibung und Kritikfähigkeit gegenüber dem vorgelegten Test. Auch beim HSP-EK gibt es keine Zeitbegrenzung. Im Durchschnitt beträgt die Testdauer für die HSP-B und die HSP-EK zusammen fünfzehn Minuten.

Die Auswertung der HSP-B erfolgt zuerst quantitativ durch Zählung der richtig geschriebenen Wörter. Danach folgt die qualitative Auswertung, bei der die richtig geschriebenen Grapheme (Buchstaben beziehungsweise Buchstabenkombinationen, die für einen Laut stehen) ermittelt werden. Zudem wird die Anwendung verschiedener Rechtschreibstrategien beurteilt: Bei der alphabetischen Strategie wird das eigene Sprechen analysiert und für jeden Laut ein Buchstabe aufgeschrieben. Für die orthographische Strategie müssen bestimmte Regeln memoriert oder hergeleitet werden, da sie für Wörter angewendet wird, die von der Lautung abweichend geschrieben werden. Bei der morphematischen Strategie werden die Wörter in ihre Wortteile zerlegt oder der Wortstamm wird erschlossen, um die richtige Schreibweise zu finden. Für die wortübergreifende Strategie muss der ganze Satz betrachtet werden, um unter anderem die Groß- Zusammenschreibung und Kommasetzung richtig zu bestimmen. Die Rechtschreibung wird zusätzlich auf überflüssige orthographische Elemente (Fehlplatzierung von Buchstaben) und Oberzeichenfehler untersucht. Als Oberzeichenfehler werden zum Beispiel fehlende i-Punkte, t-Striche oder Umlautzeichen bezeichnet. Für die Summe der richtig geschriebenen Wörter, der Graphemtreffer und der richtig angewendeten Rechtschreibstrategien können anhand der Normen die Prozentränge angegeben werden.

Die Normen für die fünfte bis zur neunten Klasse sind einzeln für die jeweilige Klassenstufe und zusätzlich noch für die jeweilige Schulform (Gymnasium, Haupt-, Realschule) angegeben. Für jede Testperson kann ein Strategieprofil und somit ein Profiltyp bestimmt werden, der Auskunft darüber gibt, ob eine Strategie dominierend angewendet wird (zum Beispiel alphabetische Dominanz) oder alle Strategien gleichwertig verwendet werden (ausgeglichene Strategie). Dies ist wichtig, da eine dominierende Strategie Hinweise auf Sprachfehler geben kann.

Die Auswertung der HSP-EK verläuft ähnlich zu der Auswertung der HSP-B. Es wird die Gesamtpunktzahl aus allen richtig korrigierten Wörtern und richtig ergänzten Satzzeichen ermittelt. Sie gibt eine erste Auskunft über das Rechtschreibniveau der Testperson. Fehlende oder zusätzliche Umlautzeichen werden als Fehler von der

Gesamtpunktzahl abgezogen, nicht dagegen fehlende i-Punkte und t-Striche. Bei den Rechtschreibstrategien wird nur die orthographische, morphematische und wortübergreifende Strategie untersucht. Die alphabetische Strategie wird nicht untersucht, da sie Voraussetzung für eine erweiterte orthographische Kompetenz ist. Für die Gesamtpunktzahl und die einzelnen Rechtschreibstrategien werden auch bei der HSP-EK anhand der Normen (s. o.) die Prozentränge angegeben und der Profiltyp bestimmt.

Die Rechtschreibung bei Erwachsenen und Jugendlichen ab 15 Jahren wird mit dem Untertest “Schreiben regelmäßige und unregelmäßige Wörter“ des LeMo (De Bleser et al. 2011) überprüft. Hier werden der Testperson nach fünf Übungsbeispielen 40 monomorphematische Wörter diktiert, die diese dann in Druckschrift niederschreiben soll. Die Testdauer beträgt drei Minuten.

Der Rohwert der korrekt geschriebenen Wörter wird dann mithilfe der Normen in den Normalbereich, den beeinträchtigten Bereich und den Ratebereich eingeordnet.

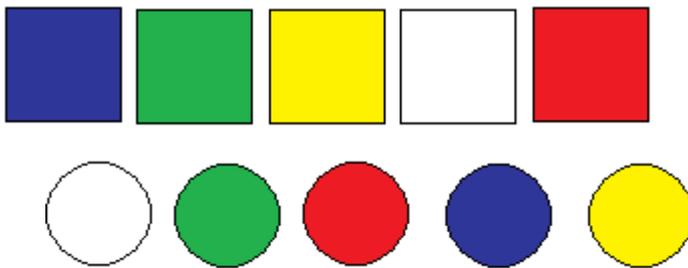
### **2.10 Sprachverständnis**

Der Token-Test dient der Beurteilung des Sprachverständnisses. Der Test gibt Auskunft darüber, ob komplexe sprachliche Anweisungen verstanden und ausgeführt werden können. Verschiedene Anweisungen müssen während des Tests mit Hilfe der Token ausgeführt werden. Die Token bestehen aus fünf großen Vierecken, fünf kleinen Vierecken, fünf großen und fünf kleinen Kreisen in je fünf verschiedenen Farben.

Der Token Test for Children/ TTFC-2 (MC Ghee et al. 2007) beginnt mit einer Beispielaufgabe, die überprüft, ob das Kind die nötigen Voraussetzungen mitbringt. Danach folgen vier Aufgabenteile, deren Schwierigkeitsgrad ansteigt. Insgesamt 46 Anweisungen müssen vom Kind durchgeführt werden. Er ist für Kinder im Alter von drei bis zwölf Jahren konstruiert.

Dem Kind wird zu Beginn des Tests die Anweisung gegeben genau zuzuhören, da jede Anweisung nur einmal gegeben werden kann. Die Token werden auf dem Tisch in spezieller Anordnung pro Teilaufgabe gelegt. In der Beispielaufgabe werden dem Kind

drei Anweisungen gegeben, in denen es jeweils Vierecke oder Kreise in bestimmten Farben berühren muss. Nur bei korrekter Durchführung aller drei Anweisungen wird der Test fortgeführt. Im ersten Teil muss das Kind pro Anweisung je ein Viereck oder einen Kreis in einer gewissen Farbe und Größe berühren. Im zweiten und dritten Teil muss das Kind pro Anweisung zwei Token in der richtigen Form und Farbe berühren. Beim zweiten und vierten Teil sind nur die großen Token auf dem Tisch, beim ersten und dritten Teil zusätzlich noch die kleinen Token. Im vierten Teil ist zudem auf die exakte Reihenfolge der Ausführung des Kindes zu achten (siehe Abbildung 5). Die Testdauer beträgt zehn bis fünfzehn Minuten.



- 1. Lege den roten Kreis auf das grüne Viereck*
- 2. Staple alle Vierecke aufeinander, sodass am Ende das weiße ganz unten und das gelbe ganz oben ist*
- 3. Nachdem du das grüne Viereck fortgenommen hast, berühre den weißen Kreis*

*Abbildung 5: Beispielaufgabe, Token Test. Quelle: MC Ghee et al. (2007)*

In der Auswertung wird jede richtige Ausführung mit einem Punkt bewertet. Alle Punkte zusammengezählt ergeben den Rohwert. Die Rohwerte sind in zwei Altersgruppen normiert (3,0 bis 5,2 und 5,3 bis 12,11) und können in Standard-Punkte und Prozentrang angegeben werden.

Der Token Test für Erwachsene vom Aachener Aphasietest (Huber et al. 1983) ist ähnlich aufgebaut wie der Token Test for Children. Er besteht aus fünf Teilen mit je zehn Aufgaben, deren Schwierigkeitsgrad zunimmt. Der Test wurde für Erwachsene

konstruiert. Da die Anforderungen an die Testpersonen sich nicht stark vom Token Test für Kinder unterscheiden, haben wir den Test ab 14 Jahren angewendet.

In der Übungsaufgabe werden die einzelnen Farben abgefragt. Die richtige Ausführung dient als Voraussetzung zur Durchführung des Tests. Im ersten Teil sind auf der Vorlage die großen Vierecke und kleinen Kreise abgebildet. Die Testperson soll in den jeweiligen Aufgaben auf die richtige Form in der richtigen Farbe zeigen. Im zweiten Teil sind auf der Vorlage alle Token abgebildet. Nun besteht die Aufgabe darin, die gefragte Form in der richtigen Größe und Farbe zu zeigen. Im dritten Teil (große Token) und vierten Teil (große und kleine Token) sind pro Aufgabe jeweils zwei Token zu zeigen.

Beim Token Test für Erwachsene werden nur im vierten Teil die Token (große Token) als Plastikformen auf den Tisch gelegt. Wie beim Token Test für Kinder ist hier auf die exakte Reihenfolge der Ausführung zu achten. Die Testdauer beträgt ungefähr zehn Minuten.

In der Auswertung werden die falsch ausgeführten Aufgaben als Fehlerpunkte zusammengezählt, alterskorrigiert notiert (siehe Tabelle 3) und anhand der Normen einem Schweregrad der Einschränkung des Sprachverständnisses zugeordnet.

*Tabelle 3: Alterskorrektur beim Token Test*

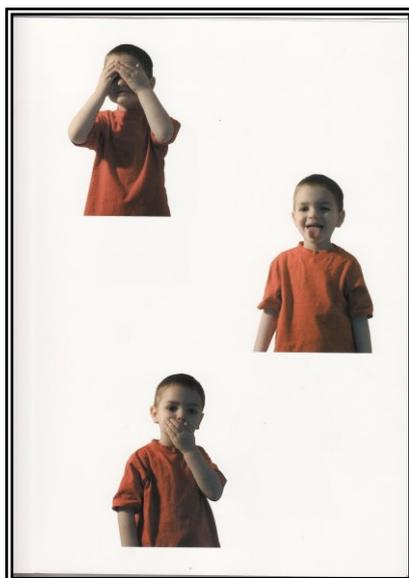
Alterskorrektur:	
<u>Alter</u>	<u>Punktanzug</u>
<44	0
45-49	1
50-54	2
55-60	3
60-64	4

### 2.11 Morphologie/Syntax

Zur Überprüfung der Grammatik wurde die Patholinguistische Diagnostik bei Sprachentwicklungsstörung/ PDSS (Kauschke et al. 2009) verwendet.

Der Subtest 20 „Produktion des obligatorischen Artikels vor Unika“ dient zur Überprüfung der Artikeleinsetzungsregel, die mit circa 2,6 Jahren erworben wird. Indirekt werden dabei auch Regeln der Syntax und Semantik getestet. Unika sind Nomen, für die nur die bestimmten Artikel verwendet werden können, da es sich um einmalige Objekte handelt, bei denen es keine Auswahlmenge gibt, zum Beispiel: die Erde, die Nase, der Mond, der Bauch. Die Satzbedeutung bzw. der Satzinhalt bleiben auch bei Artikelauslassungen vor Unika gleich, jedoch bleibt aus syntaktischen Gründen die Pflicht des Artikels. Beherrscht die Testperson die Artikeleinsetzungsregel, weiß sie also, dass Unika semantisch keinen Artikel benötigen, dieser syntaktisch jedoch notwendig ist.

Der Testperson werden Bildkarten mit Kindern (siehe Abbildung 6) vorgelegt, und sie wird nach bestimmten Unika auf den Bildern gefragt. Voraussetzung ist, dass das benötigte Vokabular vorhanden ist. Die lexikalischen Einheiten werden gegebenenfalls dem Kind vor Testbeginn vorgesagt. Die Testdauer beträgt ungefähr zwei Minuten.



Was hält sich der Junge zu?  
 ---die Augen---

Was streckt der Junge raus?  
 ---die Zunge---

Was hält sich der Junge zu?  
 ---den Mund---

Abbildung 6: Beispielaufgabe, Produktion des obligatorischen Artikels vor Unika  
 Quelle: Kauschke et al.(2009)

In der Auswertung werden unbestimmte oder ausgelassene Artikel als falsch gewertet (siehe Tabelle 4) Platzhalterformen, Possessivartikel oder auch der falsche bestimmte Artikel werden als richtig gewertet. Zwei oder mehr Fehler weisen auf Probleme innerhalb der Nominalphrase hin. Die Auswertung ist rein qualitativ.

*Tabelle 4: Auswertung der Artikeleinsetzungsregel (mit „+“ versehene Antworten werden als richtiggewertet, mit „-“ als falsch)*

Produktion Testperson	Syntaktische Dimension	Semantische Dimension	Morphologische Dimension	Artikeleinsetzungs-Regel
die Nase	+	(+)	+	+
eine Nase	+	-	+	-
seine Nase	+	(+)	+	+
der Nase	+	(+)	-	+
„de“ Nase	+	(+)	-	+
Nase	-	(+)	-	-

Der Subtest „Produktion von Kasusmarkierungen- Akkusativ“ überprüft, ob das Kind den Akkusativ beherrscht. Der Erwerb des Akkusativs erfolgt nach dem Erwerb der Artikeleinsetzungsregel, aber noch vor dem Erwerb des Dativs. Es ist besonders auf die maskuline Form zu achten, da nur sie eine eindeutige Aussage darüber erlaubt, ob der Akkusativ beherrscht wird.

Der Testperson werden dabei Bildkarten von Berufen und damit typisch assoziierten Gegenständen vorgelegt. Zuerst besteht die Aufgabe darin, die einzelnen Berufe und Objekte zu benennen. Dann wird die Testperson gefragt, welche Gegenstände die einzelnen Personen in ihren Berufen brauchen. Dabei ist darauf zu achten, dass mit dem bestimmten Artikel geantwortet wird. Die Testdauer beträgt ungefähr zwei Minuten.

Beispiel:

*Was braucht der Maler?*

*den Pinsel*

*Was braucht die Friseurin?*

*den Kamm*

Auch bei diesem Untertest ist die Auswertung rein qualitativ. Die Fehler werden zusammengezählt und notiert.

Der Subtest „Produktion von Kasusmarkierungen- Dativ“ überprüft, ob der Dativ bereits erworben ist. Für die Beurteilung des Dativs ist besonders auf die maskuline und neutrale Form zu achten, da nur diese bei richtiger Anwendung den Rückschluss erlauben, dass der Dativ beherrscht wird.

Zur Durchführung des Tests wird eine Bildkarte auf den Tisch gelegt, die Personen mit bestimmten Objekten darstellt. Zuerst soll die Testperson die Personen benennen. Im zweiten Schritt wird von der Testleiterin gefragt, wem die einzelnen Objekte gehören. Der Subtest dauert circa zwei Minuten.

Beispiel:

<p><i>Wem gehört der Hase?</i> <i>dem Mädchen</i></p>
---

<p><i>Wem gehört der Schnuller?</i> <i>dem Baby</i></p>
---

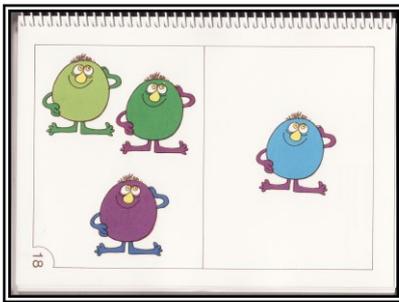
In der Auswertung werden analog zum Subtest Kasusmarkierungen - Akkusativ die Fehler zusammengezählt und notiert.

Mit den Untertests zur morphologischen Struktur des Heidelberger Sprachentwicklungstests/HSET (Grimm et al. 1991) wird überprüft, ob die Testperson die Regeln der Morphologie beherrscht und auch für Neologismen anwenden kann.

Über die Konjugation (Plural-Singular-Bildung) werden die Regeln der Flexion und über die Bildung der Ableitungsmorpheme und der Adjektivbildungen die Regeln der Derivation überprüft. Der Test ist für drei- bis neunjährige Kinder ausgerichtet und genormt worden. Da ein speziell für Erwachsene genormter Test zur Überprüfung der Morphologie für das Deutsche nicht verfügbar ist, haben wir ihn für alle Altersstufen angewandt. Die Testdauer für alle drei Untertests beträgt ungefähr zehn Minuten, variiert jedoch stark nach Leistung und Alter.

Bei der Durchführung des Untertests „Plural-Singular- Bildung“ werden der Testperson nacheinander Karten mit Bildern vorgelegt. Auf den Bildern sind Gegenstände oder

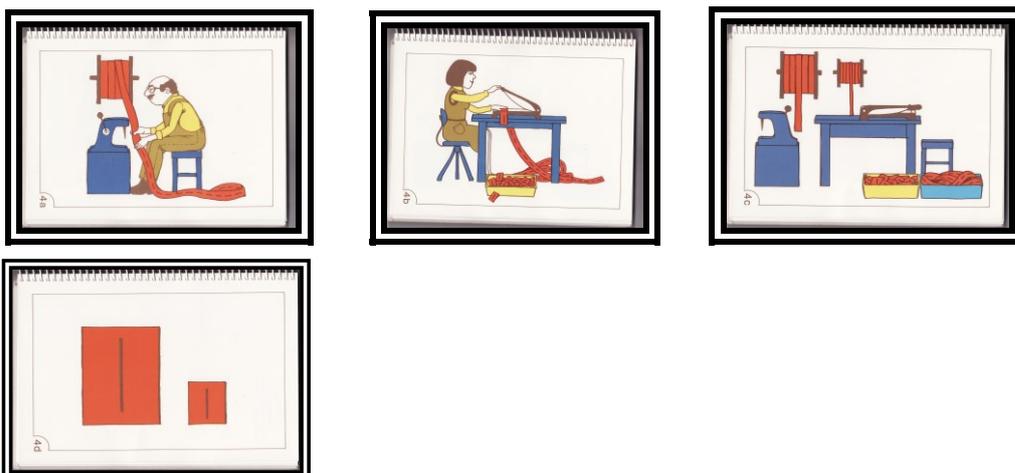
Tiere alleine und in der Mehrzahl abgebildet. Bei den ersten zwölf Karten hat die Testperson die Aufgabe, den Singular zu einer Pluralform zu bilden. Auf den letzten sechs Karten soll aus dem Plural der Singular korrekt abgeleitet werden (siehe Abbildung 7). Ab der sechsten Karte sind Fantasietiere abgebildet, bei denen die Konjugation nach bereits gelernten Regeln erfolgen soll. Es gibt kein Abbruchkriterium.



**Drei Kattaus und ein....?**

Abbildung 7: Beispielaufgabe, Plural - Singular Bildung. Quelle: Grimm et al. (1991)

Beim Untertest „Bildung von Ableitungsmorphemen“ besteht die Aufgabe darin, von einem Stammverb verschiedene Ableitungen zu bilden (siehe Abbildung 8). Unterstützend werden jeweils Bilder zu den gefragten Ableitungen gezeigt. Insgesamt vier Verben - davon zwei Neologismen- müssen umgewandelt werden. Abgebrochen wird, wenn die ersten zwei Aufgaben nicht oder komplett falsch gelöst werden.



**Das ist ein Mann der „wuckt“ →Ableitungsmorpheme: Wucker, Wuckerin, Wuckerei, Wückchen**

Abbildung 8: Beispielaufgabe, Bildung von Ableitungsmorphemen. Quelle: Grimm et al. (1991)

Beim Untertest „Adjektivbildungen“ soll aus den jeweiligen Nomen das Adjektiv, der Komparativ und der Superlativ gebildet werden (siehe Abbildung 9). Mit Ausnahme der ersten Aufgabe werden hier nur Neologismen verwendet. Als Abbruchkriterium gilt das Nichtverstehen der Aufgabe (null Punkte bis Aufgabe 3b).



*Auf der Banane sind“ Eumel“ → Adjektivbildungen: eumelig, eumeliger, am eumeligsten*

*Abbildung 9: Beispielaufgabe, Adjektivbildung. Quelle: Grimm et al. (1991)*

Für die einzelnen Aufgaben der Untertests können bei der Auswertung jeweils zwei, eins oder null Punkte vergeben werden. Für eine vollständig korrekte Antwort gibt es zwei Punkte, für eine dem Sinn entsprechende Antwortmöglichkeit einen Punkt und für keine Antwort oder eine Antwort, die nicht mehr mit einem Punkt bewertet wird, null Punkte. Die Punkte werden für die einzelnen Untertest zusammengezählt und als Rohwert notiert. Mit Hilfe der altersentsprechenden Normen können die Rohwerte in T-Werte umgerechnet werden. Die einzelnen T-Werte können tabellarisch in Prozentränge umgerechnet werden.

## 2.12 Wortflüssigkeit

Der Untertest „formallexikalischer Wortflüssigkeitstest“ des Regensburger Wortflüssigkeits-Test/ RWT (Aschenbrenner et al. 2000) dient der Erfassung

formallexikalischer Wortflüssigkeit. Er erfordert ein divergentes Denken, bei dem gespeicherte Wörter selektiv abgerufen werden sollen. Der Test ist ab acht Jahren durchführbar. Die Testdauer beträgt ungefähr drei Minuten.

Die Testperson hat die Aufgabe, innerhalb von zwei Minuten so viele Wörter wie möglich aufzusagen, die mit einem vorgegebenen Buchstaben beginnen. Testpersonen, die jünger als sechzehn sind, bekommen den Buchstaben „s“ vorgegeben, alle anderen den Buchstaben „b“. Nicht als korrekt gewertet werden Repetitionen und Regelbrüche. Als Regelbrüche zählen Namen, Länder, Städte und Wörter mit gleichem Wortstamm. Zudem werden nur deutsche Wörter akzeptiert.

In der Auswertung werden die korrekt angegebenen Wörter der Erwachsenen als Rohwert notiert und geschlechtsspezifisch in Prozentränge umgerechnet. Hierfür gibt es Normen für die Altersgruppe von 18-65 Jahren und älter als 65 Jahre. Für die Kinder gibt es geschlechtsunabhängige Normen für die Altersgruppe von 8-15 Jahren.

### **2.13 Vorschulkenntnisse**

Das Bielefelder Screening zur Früherkennung von Lese- Rechtschreibschwierigkeiten/ BICS (Jansen et al. 2002) kann vier oder zehn Monate vor der Einschulung durchgeführt werden. Es gibt Auskunft darüber, ob mit einem zukünftigen Erfolg bzw. Misserfolg im Schrifterwerb zu rechnen ist. Es werden Kenntnisse und Fertigkeiten in folgenden Leistungsbereichen überprüft: phonologische Bewusstheit, schneller Abruf aus dem Langzeitgedächtnis, phonetisches Rekodieren im Kurzzeitgedächtnis und visuelle Aufmerksamkeitssteuerung (Jansen et al. 2002). Die Testdauer beträgt ungefähr 20 Minuten.

#### *Phonologische Bewusstheit im engeren Sinne*

Bei der Aufgabe „Laute-Assoziieren“ werden dem Kind nacheinander zehn Karten mit jeweils vier verschiedenen Bildern vorgelegt. Dann werden dem Kind Wörter nach Lauten getrennt vorgesprochen, die es als ganze Wörter wiedergeben und den richtigen Bildern auf den jeweiligen Karten zuordnen soll. Die hierfür benötigte Zeit wird protokolliert. Auch Wörter mit ähnlichem Vokalteil wie das getrennt vorgesprochene Wort werden als richtig notiert.

Bei der Laut-zu-Wort-Aufgabe hat das Kind die Aufgabe zu entscheiden, ob es die jeweils vorgesagten Vokale in bestimmten Wörtern hört oder nicht.

Beispiel:

<i>Ei → Oma</i>
<i>U → U-Boot</i>
<i>i → Igel</i>

*Phonologische Bewusstheit im weiteren Sinne*

Bei der Aufgabe „Reimen“ werden dem Kind zehn Wortpaare vorgeben, bei denen es dann entscheiden soll, ob die Wörter ähnlich klingen oder nicht.

Beispiel:

<i>Weg-Steg</i>
<i>Bauch- Traum</i>
<i>Poch- Joch</i>

Für die Aufgabe „Silben-Segmentieren“ werden dem Kind jeweils zehn Wörter vorgegeben, die es dann „Sprechsilben klatschend“ wiederholen soll.

*Schneller Abruf aus dem Langzeitgedächtnis*

Für die Aufgabe „Schnelles-Benennen-Farben“ werden dem Kind auf einer Karte Obst- und Gemüsesorten in den jeweiligen Farben vorgelegt. Dann bekommt es eine Karte mit schwarz-weiß Zeichnungen dieser Obst- und Gemüsesorten. Es hat nun die Aufgabe, schnell die richtigen Farben zu nennen, dazu wird die Zeit gestoppt. Danach bekommt das Kind eine Karte, auf der die Obst- und Gemüsesorten die falsche Farbe tragen. Es wird nun vom Kind verlangt, die richtigen Farben korrigierend zu nennen. Auch die hierfür benötigte Zeit wird aufgeschrieben.

*Phonetisches Rekodieren im Kurzzeitgedächtnis*

Bei der Durchführung „Pseudowörter- Nachsprechen“ werden dem Kind zehn Pseudowörter mit unterschiedlich langen Silbenfolgen vorgesagt, die es dann aus dem Kurzzeitgedächtnis wiedergeben soll.

*Visuelle Aufmerksamkeitssteuerung*

Bei der Wort-Vergleich-Suchaufgabe werden dem Kind jeweils zehn verschiedene Karten vorgelegt, auf denen in der oberen Reihe ein aus vier Buchstaben bestehendes Wort abgebildet ist, das in der unteren Reihe neben drei anderen aus vier Buchstaben bestehenden Wörtern erneut präsentiert wird. Das Kind hat die Aufgabe das Wort wiederzuerkennen. Als richtig werden hier auch die Wörter gewertet, die in drei Buchstaben mit dem zu suchenden Wort übereinstimmen.

Beispiel:

<i>Laut</i>
<i>Land, Leid, Laub, Laut</i>

Die Punkte der einzelnen Aufgaben werden für die Auswertung zusammengezählt. Es wird der Median für die benötigte Zeit der Wort-Vergleich-Suchaufgabe angegeben. Zusätzlich wird die Differenz der benötigten Zeit für die Farbenbenennung der schwarz-weiß Objekte und für die farbig-inkongruenten Objekte berechnet. Diese Zeiten werden in Punktwerte umgerechnet. Werden für die einzelnen Aufgaben bestimmte Punktwerte unterschritten, so werden Risikopunkte vergeben. Hierbei wird berücksichtigt, ob sich das Kind vier oder zehn Monate vor der Einschulung befindet. Ab vier Risikopunkten kann von zukünftigen Schwierigkeiten im Schrifterwerb ausgegangen werden.

**2.14 Nonverbaler IQ**

Den Standard Progressive Matrices/ SPM (Kratzmeier et al. 1988) haben wir ausgewählt, um den nonverbalen IQ unserer Probanden zu bestimmen. Der SPM testet die Fähigkeit des nichtsprachlichen logischen Denkens. Er besteht aus fünf Teilen mit je 12 Aufgaben. Die Aufgaben der einzelnen Teile haben einen aufsteigenden

Schwierigkeitsgrad und ermöglichen so auch in den oberen Leitungsbereichen eine gute Differenzierung der kognitiven Fähigkeiten. Ein Teil der Aufgaben besteht aus Mustern, bei denen ein Teil fehlt und entsprechend das fehlende „Puzzleteil“ aus verschiedenen Puzzleteilen gefunden werden muss (siehe Abbildung 10, A5). Ein weiterer Teil besteht aus Figuren, die nach bestimmten Prinzipien angeordnet sind. Hier gilt es, das jeweilige Prinzip herauszufinden, um so die fehlende Figur in den Lösungsvorschlägen zu finden (siehe Abbildung 10, E2).

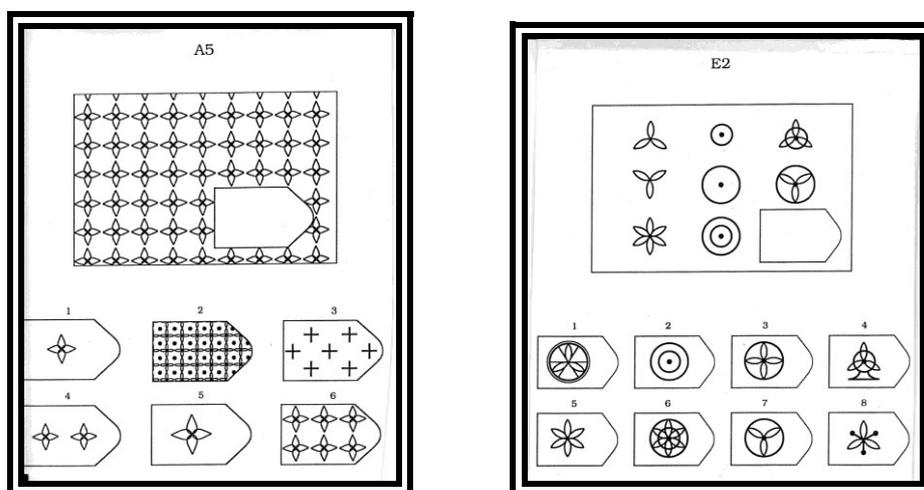


Abbildung 10: Beispielaufgabe, Standard Progressive Matrices. Quelle: Kratzmeier et al. (1988)

Der Test ist ab sechs Jahren durchführbar. Es gibt keine Zeitbegrenzung. Die erste Aufgabe A1 wird gemeinsam mit der Testperson bearbeitet und erläutert. Zudem wird erklärt, wie die Lösungen in den Antwortbogen zu übertragen sind: Die richtige Lösungsantwort wird jeweils angekreuzt.

Die richtig gelösten Aufgaben werden bei der Auswertung als Rohwertsumme zusammengezählt und notiert. Anhand der Normen können aus der Rohwertsumme der non-verbale IQ und der PR angegeben werden. Es gibt Normen für die Altersgruppen von 6-86 Jahren, wobei im Alter von 6-15 die Normen im fünf- beziehungsweise dreimonatigen Abstand erstellt worden sind.

### 3. Ergebnisse

Im folgenden Kapitel werden die Ergebnisse der Studie präsentiert.

Zunächst wird die Einteilung der Familienmitglieder in die unterschiedlichen Gruppen (siehe Abbildung 12) dargestellt, danach folgt die Präsentation der demografischen Daten und der Vergleich der einzelnen Familienmitglieder bezüglich der Sprachentwicklung, Schwierigkeiten in der Schule, Inanspruchnahme von Sprachtherapie und der finanziellen Situation. Im Anschluss erfolgt die ausführliche Auswertung der Testergebnisse. Am Ende des Kapitels wird auf den derzeitigen Stand der genetischen Untersuchungen eingegangen.

Sofern keine expliziten Anmerkungen im Text zu lesen sind, wurden bei der Auswertung die Prozentränge der Familienmitglieder miteinander verglichen. Die Ergebnisse wurden auf zwei Nachkommastellen gerundet.

#### 3.1 Gruppeneinteilung

Zur Bestimmung der Schwächen wurde das Cut-off der Testergebnisse bei  $-1,25$  SD (PR10) gesetzt. Eine SD von  $-1,25$  ermöglicht eine ausreichende Sensitivität bei gleichzeitiger Minimierung der falsch positiven Ergebnisse (Tomblin 1996).

Der Tabelle 5 kann man entnehmen welche kognitiven Funktionen der einzelnen Familienmitglieder im Normbereich lagen (✓) und welche Funktionen eindeutige Schwächen (↓) zeigten. Wurde kein Test in einem Prüfbereich durchgeführt, so wurde dies mit einem x vermerkt.

Beim Nachsprechen von Pseudowörtern (LeMo/Mottier) zeigten 66,7 % der getesteten Familienmitglieder eine Schwäche, beim Nachsprechen von Zahlen (KABC, HAWIK – IV und HAWIE –R) hatten hingegen nur 20,6% der Probanden einen  $PR < 10$ . Da zudem zum jetzigen Zeitpunkt noch keine standardisierten Normen beziehungsweise Prozentränge für alle Altersklassen für den LeMO sowie den Mottier vorliegen, wurden zur Bestimmung einer Arbeitsgedächtnisschwäche der KABC, HAWIK-IV und HAWIE R, welche für sämtliche Altersklassen genormt sind, als Diagnosemittel verwendet. Die Testergebnisse zum Nachsprechen von Pseudowörtern wurden somit für die weitere Darstellung der Testergebnisse nicht berücksichtigt.

Tabelle 5: Übersicht der einzelnen Familienmitglieder mit Altersangabe sortiert nach den gleichen Schwächen in den verschiedenen Testbereichen

Proband mit Altersangabe	IQ	Arbeitsgedächtnis (Nachsprechen von Zahlen)	Arbeitsgedächtnis (Nachsprechen von Pseudowörtern)	Lesen	Schreiben	Sprachverständnis	Morphologie & Syntax	Wortflüssigkeit
w, 4 J.	x	✓	✓	x	x	✓	✓	x
w, 5 J	x	✓	x	x	x	✓	✓	x
w, 5 J	x	✓	↓	x	x	✓	✓	x
m., 6 J	✓	✓	↓	x	x	✓	✓	x
m, 6 J	✓	✓	✓	x	x	✓	✓	x
m, 14 J	✓	✓	x	✓	✓	✓	✓	✓
m, 17 J	✓	✓	x	✓	✓	✓	✓	↓
w, 18 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 19 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 20 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 21 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 24 J	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 25 J	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 32 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 36 J	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 43 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 44 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 47 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 47 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	↓
w, 51 J	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 54 J	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 70 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 76 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
w, 76 J	✓	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓
m, 8 J	✓	✓	✓	✓	✓	✓	↓	↓
m, 16 J	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓	↓
w, 22J	✓	↓	↓	✓	✓	✓	✓	↓
m, 24 J	✓	↓	↓	✓	✓	✓	✓	↓
w, 30 J	✓	↓	↓	✓	↓	✓	✓	✓
w, 45 J	✓	↓	↓	✓	✓	✓	↓	↓
w, 9 J	✓	✓	✓	✓	↓	✓	✓	✓
w, 40 J	✓	✓	↓	↓	↓	✓	✓	✓
w, 21 J	✓	↓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
W, 61J	✓	↓	↓	✓	✓	✓	✓	✓

Anhand der Schwächen wurden die Familienmitglieder in vier Gruppen eingeteilt:

*Unauffällig (gelb schattiert)*

Familienmitglieder, die in den Bereichen „Nonverbaler IQ“, „Arbeitsgedächtnis“, „Lesen“, Schreiben“, „Sprachverständnis“ und „Morphologie und Syntax“ im Normbereich lagen, wurden der Gruppe „Unauffällig“ zugeordnet.

Da das Wortlistengenerieren neben verbalen Fähigkeiten auch intakte frontal-exekutive Funktionen erfordert, wurden isolierte Schwächen im Wortlistengenerieren nicht als Sprachstörung definiert.

Familienmitglieder mit einer isolierten Schwäche der Wortflüssigkeit wurden demnach der Gruppe „Unauffällig“ zugeordnet (n=2; 8,3%). Insgesamt konnten somit 24 Familienmitglieder (70,6%) der getesteten Teilnehmer in die Gruppe „Unauffällig“ eingegliedert werden.

*SLI (orange schattiert)*

Bei mindestens zwei festgestellten Schwächen in den verschiedenen Testbereichen wurde die Diagnose SLI gestellt. Dies war bei sechs der 34 Familienmitglieder (17,6%) der Fall. Bei diesen Familienmitgliedern zeigten 83% (n=5) Schwächen im Arbeitsgedächtnis, 80% (n=4) Schwächen in der Wortflüssigkeit, 16,7 % (n=1) Schwächen im Schreiben und 33,3% (n=2) Schwächen in dem Bereich Morphologie/Syntax (siehe Abbildung 11).

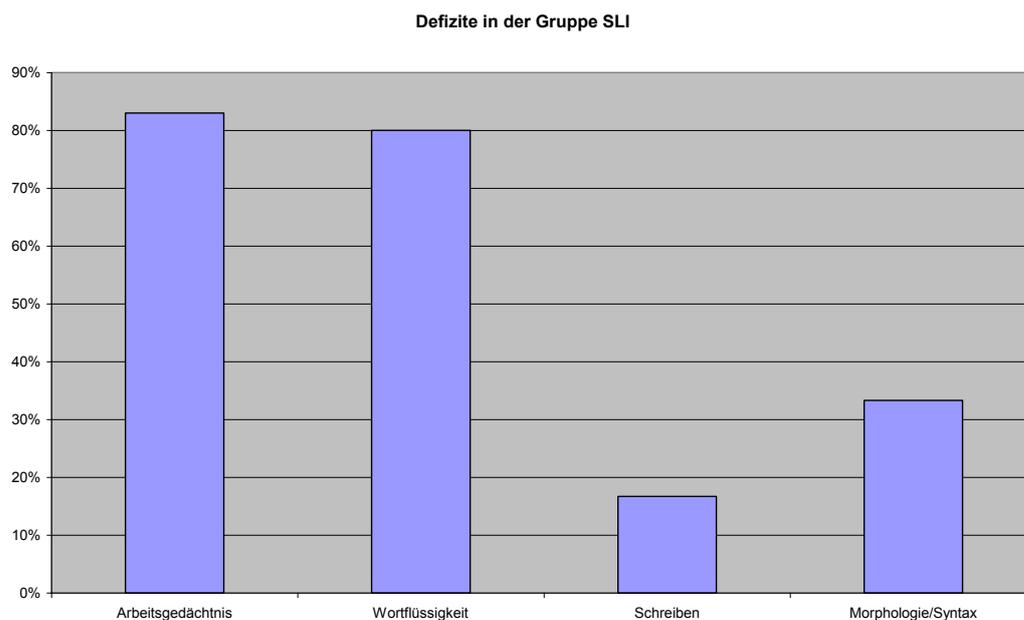


Abbildung 11: Verteilung der Schwächen innerhalb der Gruppe SLI

*Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung (blau schattiert)*

Ein Familienmitglied mit einer kombinierten Lese- und Rechtschreibstörung (Dyslexie) und ein Familienmitglied mit einer isolierten Rechtschreibstörung wurden der Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ zugeordnet (insgesamt 5,8% der getesteten Familienmitglieder).

*Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche (grün schattiert)*

Alle Familienmitglieder, die im Zahlennachsprechen einen PR <10 hatten und sonst keine weiteren Schwächen aufwiesen, wurden der vierten Gruppe: „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ zugeordnet. Insgesamt zwei der 34 Familienmitglieder (5,8%) bekamen diese Diagnose gestellt.

**Einteilung der getesteten Familienmitglieder**

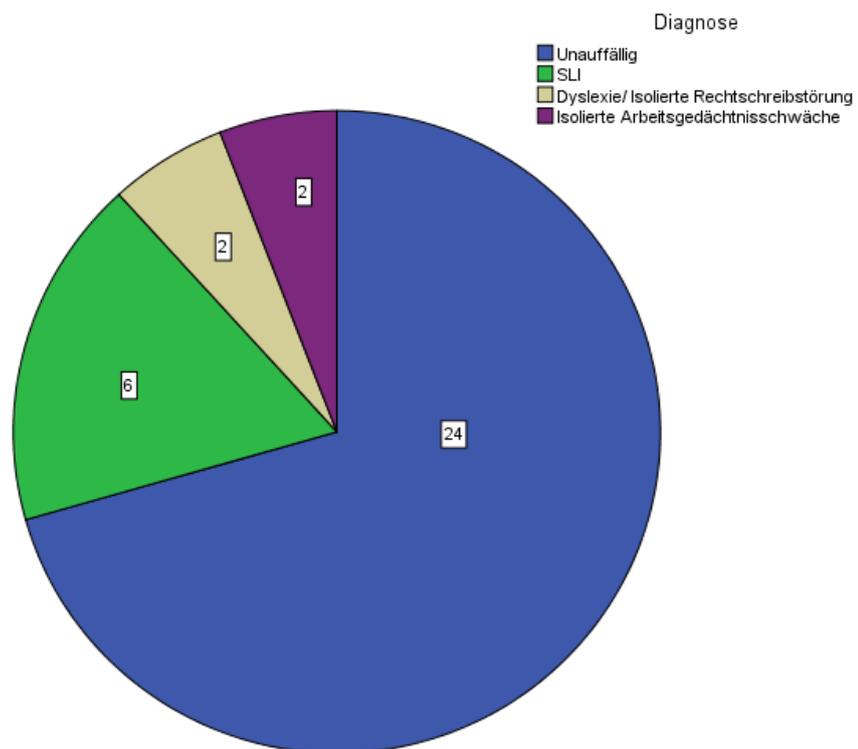


Abbildung 12: Einteilung der getesteten Familienmitglieder in die einzelnen Gruppen

### 3.2 Alter und Geschlecht

Von den insgesamt 34 untersuchten Familienmitgliedern waren 18 (52,9%) weiblichen und 16 (47,1%) männlichen Geschlechts (siehe Tabelle 6). Bezüglich der Variablen „Geschlecht“ konnte im Chi-Quadrat Test nach Pearson kein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen „Unauffällig“, „SLI“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isoliertes Arbeitsgedächtnisschwäche“ festgestellt werden:  $\chi^2=4,06$ ;  $df=3$ ;  $p=0,26$ .

Tabelle 6: Geschlechterverteilung in den einzelnen Gruppen

Diagnose	Weiblich	männlich	Gesamt
Unauffällig	11 (45,8%)	13 (54,2%)	24 (100%)
SLI	3 (50%)	3 (50%)	6 (100%)
Dyslexie/ Isolierte Rechtsschreibstörung	2 (100%)	0 (0%)	2 (100%)
Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche	2 (100%)	0 (0%)	2 (100%)

Zum Untersuchungszeitpunkt betrug das durchschnittliche Alter 30,47 Jahre ( $SD=20,9$ ). Die jüngsten Teilnehmer waren 4 Jahre alt, das Maximalalter lag bei 76 Jahren (siehe Tabelle 7). Die Gruppen unterscheiden sich in der einfaktoriellen Varianzanalyse bezüglich der Variable „Alter“ nicht signifikant:  $df=3$ ;  $F=0,41$ ;  $p=0,75$ .

Tabelle 7: Mittelwerte der Lebensjahre der einzelnen Gruppen: Unauffällig, SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche

Diagnose	N	Mittelwert	SD	Min.	Max.
Unauffällig	24	31,67	22,63	4	76
SLI	6	24,17	12,66	8	45
Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung	2	24,50	21,92	9	40
Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche	2	41,00	28,28	21	61
Gesamt	34	30,47	20,91	4	76

### 3.3 Bildungsjahre und nonverbaler IQ

Im Durchschnitt hatten die Familienmitglieder zum Untersuchungszeitpunkt 8,61 Bildungsjahre (SD=3,84; Min=0; Max=13). In der einfaktoriellen Varianzanalyse ergab sich kein signifikanter Unterschied zwischen den einzelnen Gruppen bezüglich der Variable „Bildungsjahre“:  $df= 3$ ;  $F= 0,34$ ;  $p= 0,8$ .

Der PR des nonverbalen IQ (siehe Abbildung 13) aller Familienmitglieder betrug im Mittel 75,55 (SD=23,35; Min=18; Max=100) Der Mittelwert der Gruppe „Unauffällig“ lag bei 81,48 (SD=18,42; Min=38; Max=100), der der Gruppe „SLI“ bei 59,00 (SD=31,28; Min=18; Max= 99), der der Gruppe „Dyslexie“ bei 67,50 (SD=45,96; Min=35; Max=100) und bei der Gruppe „Isoliertes Arbeitsgedächtnisschwäche“ zeigte sich ein Mittelwert von 71,00 (SD=2,83; Min=69; Max =73).

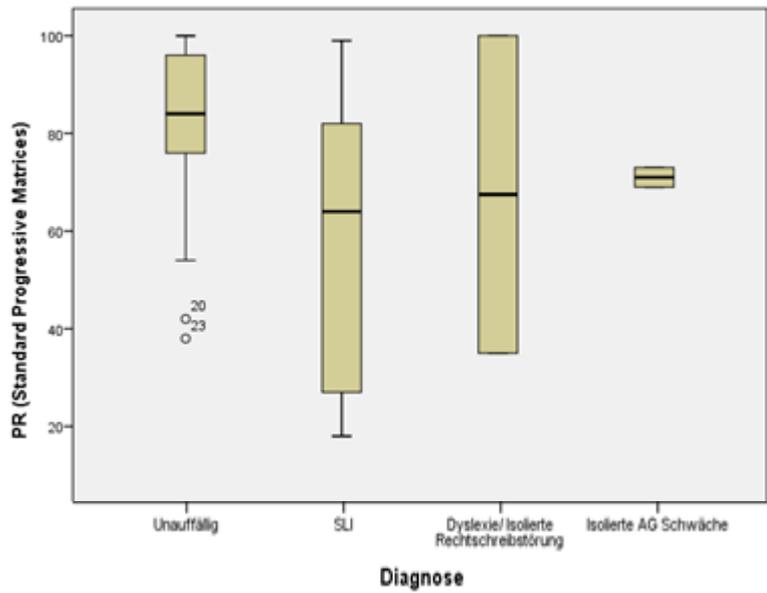


Abbildung 13: Verteilung der PR des Standards Progressive Matrices in den einzelnen Gruppen mit Minimum, Maximum und den Mittelwerten (dicker Balken)

Vergleicht man den nonverbalen IQ der Familienmitglieder ohne Sprachbeeinträchtigungen mit dem nonverbalen IQ der Familienmitglieder mit einer diagnostizierten „SLI“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ oder einer isolierten Arbeitsgedächtnisschwäche, so zeigte sich im T-Test kein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ ( $T=0,43$ ;  $df= 1, 03$ ;  $p= 0,74$ ;  $MD= 13, 98$ ) und zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „Isoliertes Arbeitsgedächtnisschwäche“ ( $T= 0,79$ ;  $df= 21$ ;  $p=0,44$ ;  $MD = 10, 48$ ). Es ergab sich jedoch im T-Test ein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „SLI“:  $T= 2,25$ ;  $df= 25$ ;  $p= 0,03$ ,  $MD= 22,48$ .

### 3.4 Entwicklung/ Sprachentwicklung

Die folgende Tabelle (Tabelle 8) zeigt die im Chi- Quadrat-Test ermittelten signifikanten und nicht signifikanten Unterschiede zwischen den einzelnen Gruppen bezogen auf die Sprachentwicklung der Familienmitglieder.

Tabelle 8: Übersicht der signifikanten und nicht signifikanten Unterschiede der Gruppen Unauffällig, SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche bezüglich des Faktors "Entwicklung/ Sprachentwicklung"

	signifikant	knapp nicht signifikant	nicht signifikant
Schwangerschaftsdauer		p=0,08	
Erste Worte		p=0,07	
Erlernen von Lesen und Schreiben	p=0,002		
Klassenwiederholungen			p=0,62
Heutige Auffälligkeiten beim Sprechen, Lesen, Schreiben			p=0,9
Emotionen beim Lesen/Schreiben	p=0,02		
Erlernen von Fremdsprachen			p=0,44
Inanspruchnahme von Sprachtherapie	p=0,03		
Finanzielle Situation			p=0,7

### 3.4.1 Schwangerschaftsdauer

Vergleicht man die einzelnen Gruppen bezüglich der Variablen „Schwangerschaftsdauer“ so zeigt sich ein knapp nicht signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen:  $\chi^2=6,83$ ;  $df=3$ ;  $p=0,08$ .

Aus den Gruppen „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ kamen 100% und aus der Gruppe „Unauffällig“ 90,9% zum errechneten Geburtstermin zur Welt. Bei den Familienmitgliedern mit SLI kamen hingegen nur 50% zum errechneten Geburtstermin zur Welt, die anderen 50% gaben eine Frühgeburtlichkeit an (siehe Abbildung 14).

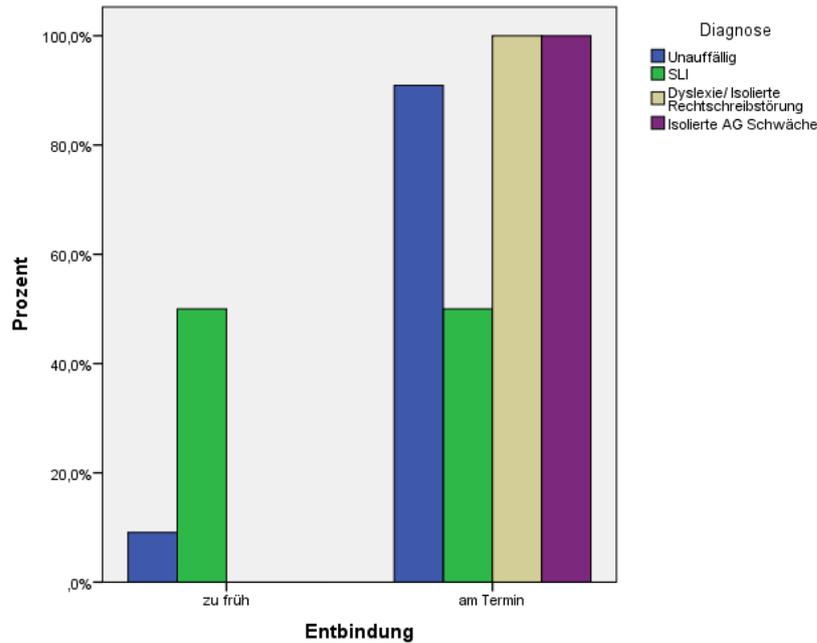


Abbildung 14: Vergleich der Zeitpunkte der Entbindung im Bezug zum errechneten Geburtstermin in den verschiedenen Gruppen

### 3.4.2 Erste Worte

In Bezug auf die Variable der „ersten Worte“ zeigt sich im Chi Quadrat Test ein leicht signifikanter Unterschied zwischen den einzelnen Gruppen:  $\chi^2=8,86$ ;  $df=4$ ;  $p=0,07$ . Die größten Unterschiede ergeben sich zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „SLI“. Bei den Familienmitgliedern aus der Gruppe Unauffällig fingen 27,5% besonders früh (vor dem 12. Lebensmonat) an zu sprechen und 16,7% besonders spät (nach dem 18. Lebensmonat). In der Gruppe „SLI“ fing keiner der Familienmitglieder besonders früh an zu sprechen, und 80% begannen besonders spät die ersten Worte zu sagen (siehe Abbildung 15).

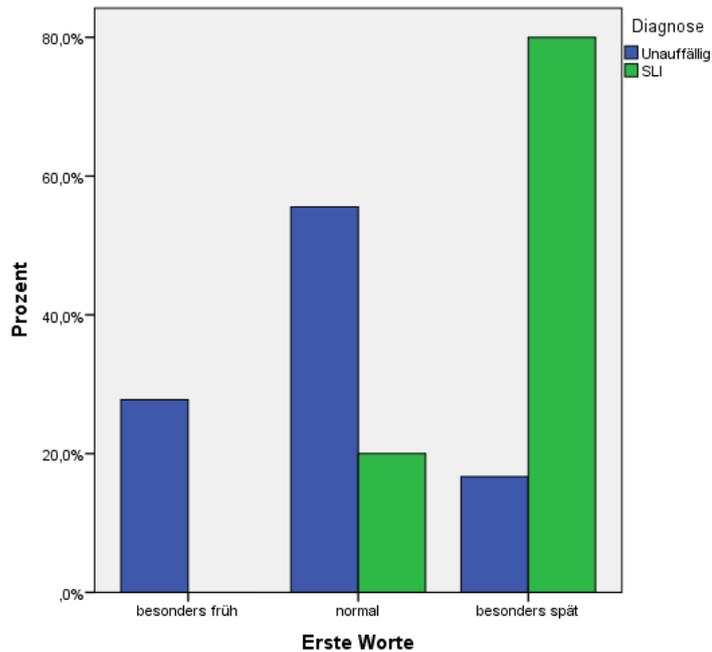


Abbildung 15: Vergleich der Zeitpunkte der „ersten Worte“ zwischen den Gruppen Unauffällig und SLI

### 3.4.3 Erlernen von Lesen und Schreiben

Hinsichtlich des Erlernens von Lesen und Schreiben zeigte sich ein hochsignifikanter Unterschied zwischen den einzelnen Gruppen:  $\chi^2=14,68$ ;  $df=3$ ;  $p=0,002$ . Bei den Familienangehörigen mit SLI gaben 83,3% Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben an. Bei den anderen Gruppen wurden hingegen nur sehr selten Schwierigkeiten angegeben (siehe Abbildung 16). Aus der Gruppe „Unauffällig“ gaben 10,5% große Mühe beim Erlernen an, während aus der Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ angeblich kein Familienmitglied Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben gehabt hatte.

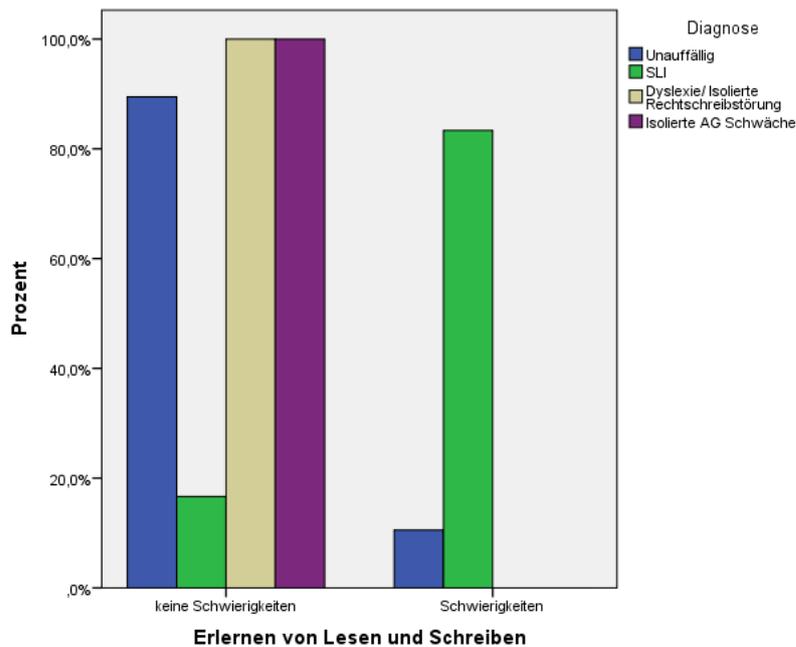


Abbildung 16: Vergleich der Gruppen bezüglich der Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben

### 3.4.4 Klassenwiederholungen

Bezüglich der Variablen „Klassenwiederholungen“ (siehe Abbildung 17) zeigte sich im Chi Quadrat-Test kein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen:  $\chi^2$  1,78,  $df=3$ ,  $p=0,62$ . Insgesamt 27,6% der befragten Familienmitglieder mussten eine Klasse wiederholen.

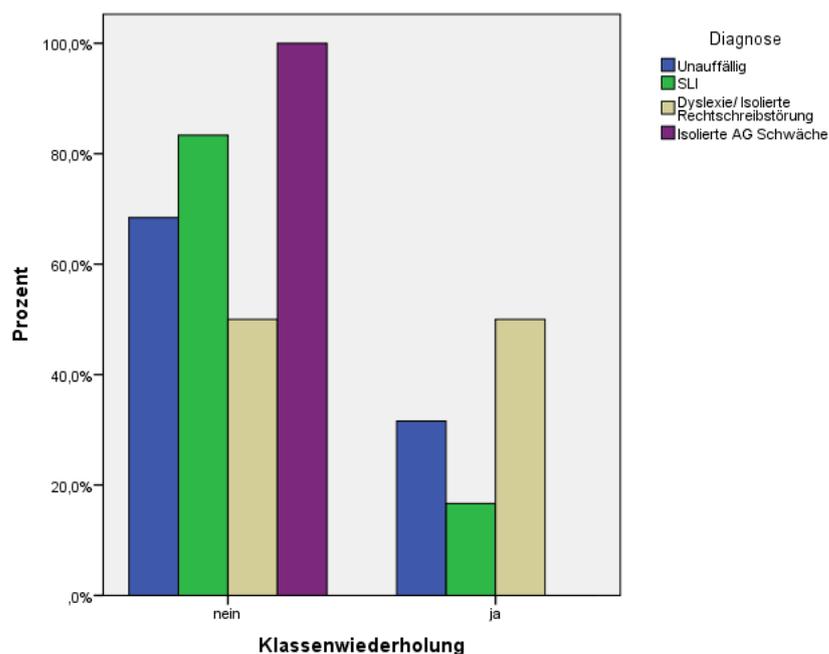


Abbildung 17: Vergleiche der Gruppen bezüglich des Faktors Klassenwiederholungen

### 3.4.5 Selbsteinschätzung der heutigen Sprachauffälligkeiten

10,3% der Familienangehörigen berichteten über Auffälligkeiten hinsichtlich der Sprache im Alltag. Es ergab sich im Chi-Quadrat-Test kein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen:  $\chi^2=0,61$ ,  $df=3$ ;  $p=0,9$  (siehe Abbildung 18).

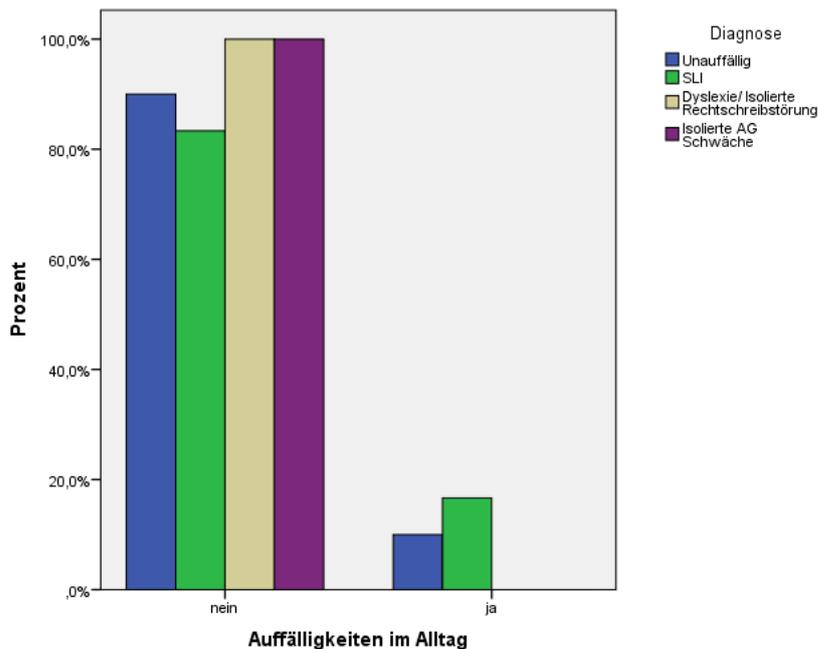


Abbildung 18: Vergleich der Gruppen bezüglich des Faktors „Auffälligkeiten im Alltag“

### 3.4.6 Emotionen beim Lesen und Schreiben

Ein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen konnte bezüglich der Variablen „Emotionen beim Lesen und Schreiben“ beobachtet werden:  $\chi^2=10,28$ ;  $df=3$ ;  $p=0,02$ . Bei den Familienangehörigen mit SLI gaben 83,3% an, ungern zu lesen und zu schreiben; bei den Familienmitgliedern der Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ waren es jeweils 50%. Familienmitglieder der Gruppe „Unauffällig“ gaben zu 85% an, dass sie mit Freude lesen und schreiben (siehe Abbildung 19).

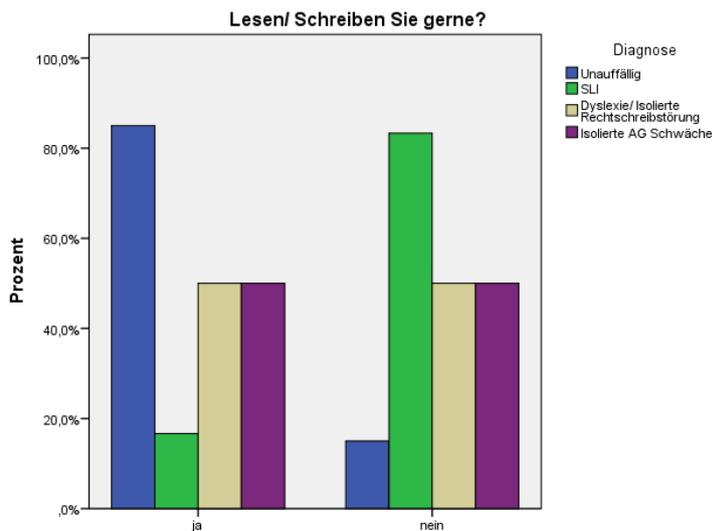


Abbildung 19: Vergleich der Gruppen bezüglich der Antwort zur Frage „Lesen und Schreiben Sie gerne?“

### 3.4.7 Erlernen von Fremdsprachen

Im Bezug auf das Erlernen einer Fremdsprache zeigte der Chi-Quadrat Test keinen signifikanten Unterschied zwischen den Gruppen:  $\chi^2= 2,68$ ;  $df=3$ ;  $p=0,44$ . Von den Familienmitgliedern aller Gruppen gaben 46,7 % an, Schwierigkeiten beim Erlernen einer Fremdsprache zu haben (siehe Abbildung 20).

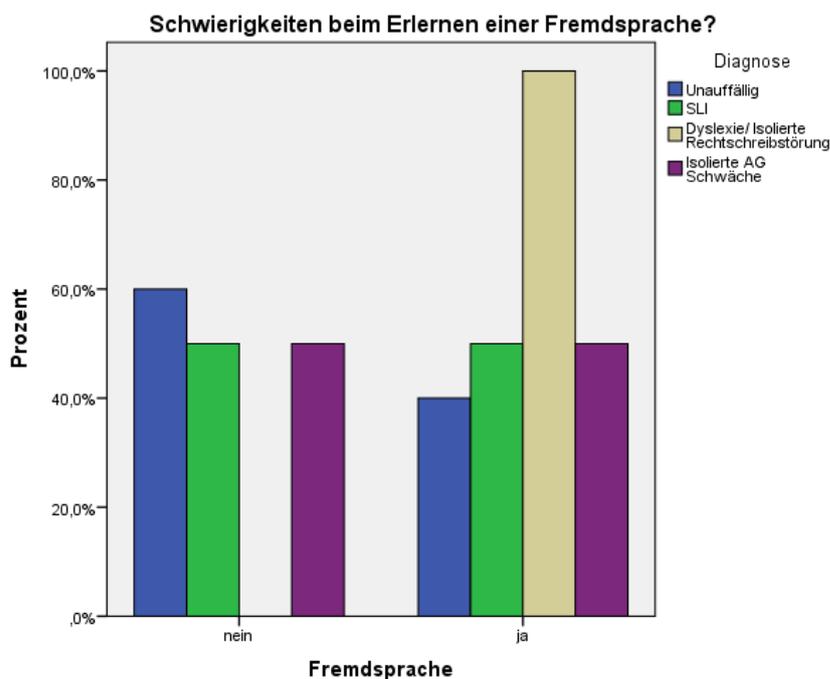


Abbildung 20: Vergleich der Gruppen bezüglich der Schwierigkeiten beim Erlernen einer Fremdsprache

### 3.4.8 Sprachtherapie

Hinsichtlich der Inanspruchnahme von Sprachtherapien im Kindesalter ergab sich zwischen den Gruppen ein deutlich signifikanter Unterschied:  $\chi^2= 9,25$ ;  $df=3$ ;  $p= 0,03$ . 60% der Familienmitglieder mit SLI hatten bereits Sprachtherapien erhalten. Bei den Familienmitgliedern mit isolierter Arbeitsgedächtnisschwäche waren es 50%. Aus der Gruppe „Unauffällig“ gaben zwei Familienmitglieder (8,3%) an, bereits Teilnehmer einer Sprachtherapie gewesen zu sein; bei den Familienmitgliedern der Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ war kein Familienmitglied bisher in Therapie (siehe Abbildung 21).

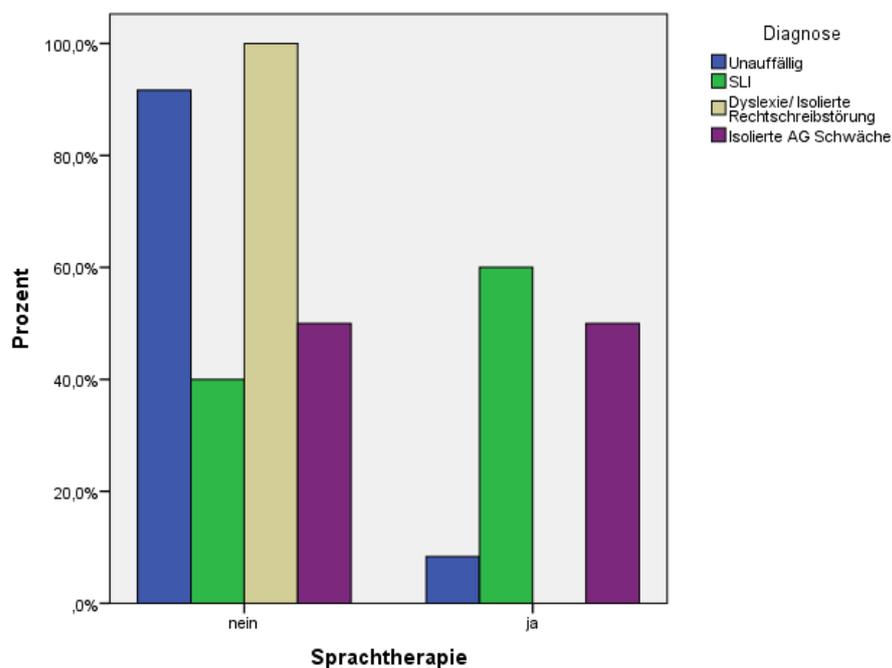


Abbildung 21: Vergleich der Gruppen bezüglich der Inanspruchnahme von Sprachtherapie

### 3.5 Finanzielle Situation

Bezüglich der finanziellen Situation zeigte sich keine signifikante Auffälligkeit zwischen den Gruppen:  $\chi^2=1,44$ ;  $df=3$ ;  $p=0,7$ . Von den Familienangehörigen wurden und werden 90,9% in einem Haushalt groß, der nach subjektiver Einschätzung über durchschnittliche finanzielle Mittel verfügt. (siehe Abbildung 22).

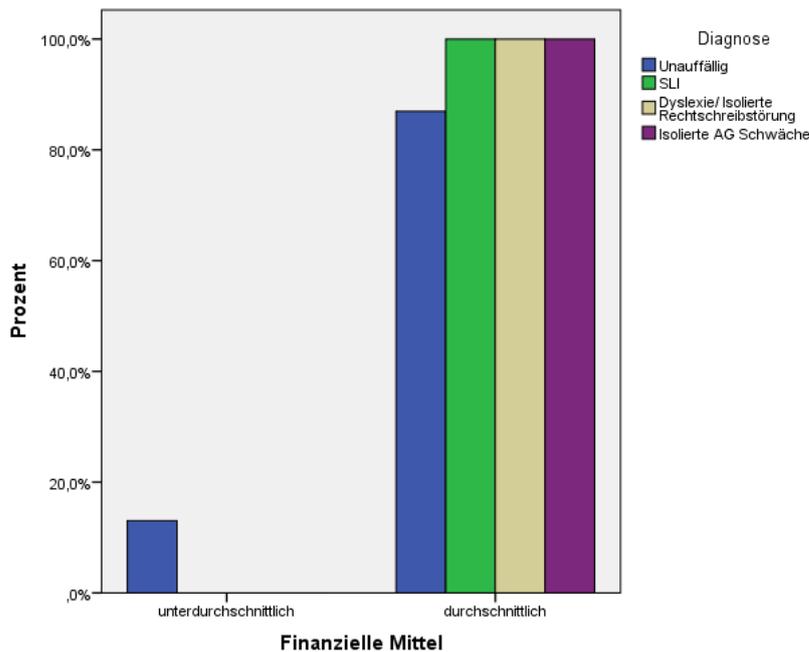


Abbildung 22: Vergleich der finanziellen Mittel in den Gruppen

### 3.6. Auswertung der Testergebnisse

#### 3.6.1 Morphologie und Syntax

Die Gruppe „Unauffällig“ (n=24) erreichte in den Testungen zur Morphologie und Syntax einen Mittelwert der PR von 72,78 (SD=12,63; Min=48,3; Max=93,0). Die Familienmitglieder mit SLI (n=6) erreichten bei den gleichen Tests einen Mittelwert von 61,62 (SD=20,52; Min=21,0; Max=74,7). Die Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ (n=2) erzielte einen Mittelwert von 72,0 (SD=8,49; Min=66,0; Max=78,0), die Familienmitglieder mit isolierter Arbeitsgedächtnisschwäche (n=2) einen Mittelwert von 78,0 (SD=0,0; Min=78,0; Max=78,0). In der einfaktoriellen Varianzanalyse ergab sich kein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen:  $df=3$ ;  $F=1,2$ ;  $p=0,33$ .

Vergleicht man die einzelne Gruppen nicht bezüglich der Mittelwerte, sondern bezüglich vorhandener Schwächen in den einzelnen Untertests zur Morphologie und Syntax, so ergibt sich mit dem Chi-Quadrat Test ein eindeutiger Unterschied zwischen den Gruppen:  $\chi^2=9,92$ ;  $df=3$ ;  $p=0,02$ . Keine Beeinträchtigungen zeigten sich in den

Gruppen „Unauffällig“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“. In der Gruppe SLI wiesen 33,3% der Familienmitglieder eine Schwäche auf. Schaut man sich genauer an, bei welchen Untertests sich Schwächen zeigen, so lässt sich erkennen, dass 100% der Schwächen im Untertest „Singular-Plural“ liegen.

### 3.6.2 Lesen und Schreiben

Vergleicht man die verschiedenen Gruppen bezüglich der Variablen „Lesen“ im Chi-Quadrat Test, so ergibt sich ein deutlich signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen:  $\chi^2=13,98$ ;  $df=3$ ;  $p=0,003$ . Die Gruppen „Unauffällig“, „SLI“, und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ zeigten keine Schwächen beim Lesen. In der Gruppe „Dyslexie/ Isoliertes Rechtschreibstörung“ wiesen 50% eine Schwäche auf.

Auch bezüglich der Variablen „Schreiben“ zeigt sich im Chi-Quadrat Test ein deutlich signifikanter Unterschied zwischen den einzelnen Gruppen:  $\chi^2=20,74$ ;  $df=3$ ;  $p>0,0001$ . Alle Familienmitglieder der Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und 16,7 % der Gruppe „SLI“ wiesen Schwächen beim Schreiben auf. Die Gruppen „Unauffällig“ und „Isoliertes Arbeitsgedächtnisschwäche“ zeigten keine Schwäche beim Lesen.

### 3.6.3 Sprachverständnis

Im Token Test zum Sprachverständnis hatte keines der Familienmitglieder eine Schwäche, gleichgültig der Gruppenzuordnung. Alle Familienmitglieder ab 13 Jahren ( $n=26$ ) erreichten im Token Test für Erwachsene den Schweregrad 9, der für ein intaktes Sprachverständnis spricht. Im „Token Test for Children“ erreichten die Familienmitglieder, die jünger als 13 Jahre waren ( $n=8$ ), im Mittel einen PR von 84,63 ( $SD=22,94$ ;  $Min=30$ ;  $Max=99$ ).

### 3.6.4 Wortflüssigkeit

Der RWT (Regensburger Wortflüssigkeitstest) ist kein reiner Sprachtest, da zur Bewältigung des Tests neben der verbalen Kompetenz auch frontal-exekutive Fähigkeiten wie „Set-Shifting“ und „kognitive Flexibilität“ wichtig sind. Er erfordert jedoch eine hohe verbale Kompetenz und ist daher besonders sensitiv bei Patienten mit leichten Sprachdefiziten. In Zusammenschau mit weiteren Testbefunden ist der Regensburger Wortflüssigkeitstest daher hilfreich in der Interpretation der Testergebnisse.

Die Gruppe „Unauffällig“ erreichte beim Regensburger Wortflüssigkeitstest einen Mittelwert der PR von 20,16 (SD=6,17; Min=9; Max=31) die Gruppe „SLI“ einen Mittelwert von 13,17 (SD=9,22; Min=3; Max=30), die Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ einen Mittelwert von 18,50 (SD=0,71; Min= 18; Max=19) und die Gruppe „Isoliertes Arbeitsgedächtnisschwäche“ einen Mittelwert von 18,00 (SD=0,0; Min=18, Max=18). Im T-Test (siehe Tabelle 9) zeigt sich ein signifikanter Unterschied zwischen der Gruppe „Unauffällig“ und „SLI“ ( $p=0,04$ ). Vergleicht man die Gruppen „Dyslexie“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ mit der Gruppe „Unauffällig“, so ergeben sich hier keine signifikanten Unterschiede.

*Tabelle 9: T-Test zum Vergleich der Mittelwerte beim Regensburger Wortflüssigkeitstest zwischen der Gruppe Unauffällig und den Gruppen SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche*

Diagnose	T	df	Sig.	MD	SD der Differenz
Unauffällig SLI	2,2	23	0,04!	6,99	3,25
Unauffällig Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung	0,37	19	0,71	1,66	4,46
Unauffällig Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche	0,48	19	0,63	2,16	4,46

Nach Pearson ergibt sich eine signifikant positive Korrelation zwischen den Variablen „Wortflüssigkeit“ und „Morphologie/Syntax“ (siehe Abbildung 23): Korrelationskoeffizient nach Pearson= 0,48;  $p= 0,01$ .

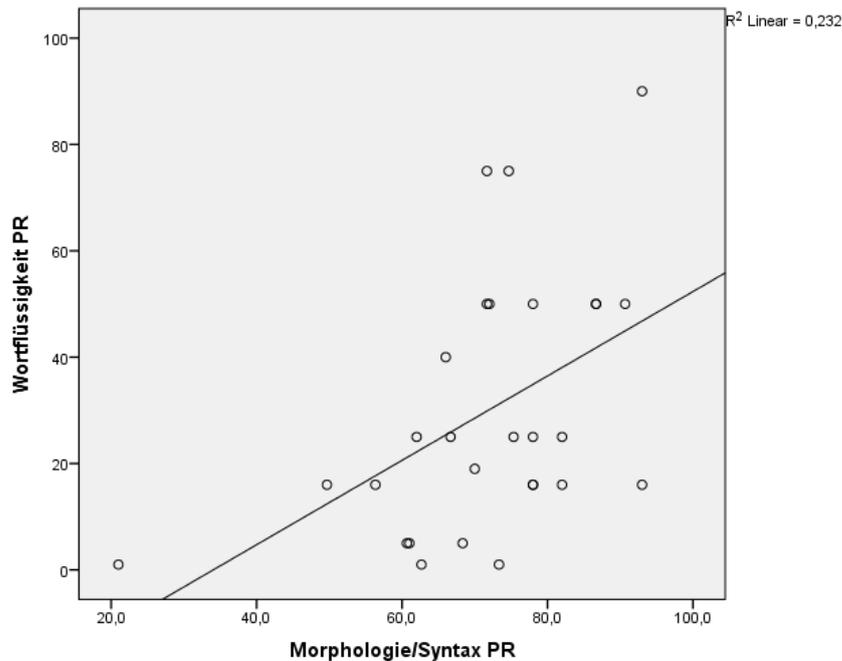


Abbildung 23: Graphik zur Veranschaulichung der positiven Korrelation zwischen den PR der Testergebnisse der Wortflüssigkeit und den PR der Testergebnisse der Morphologie/Syntax

### 3.6.5 Arbeitsgedächtnis

Die Gruppe „Unauffällig“ erzielte in den Tests zum Arbeitsgedächtnis einen Mittelwert von 65,71 (SD=21,36; Min=25,0; Max=99). Familienmitglieder mit SLI erzielten einen Mittelwert von 12,75 (SD=4,69; Min=4,0; Max=17,5), die Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ einen Mittelwert von 53,50 (SD=41,72; Min=24,0; Max=83,0) und Familienmitglieder mit isolierter Arbeitsgedächtnisschwäche einen Mittelwert von 19,00 (SD=8,49; Min=13,0; Max=25,0) (siehe Abbildung 24).

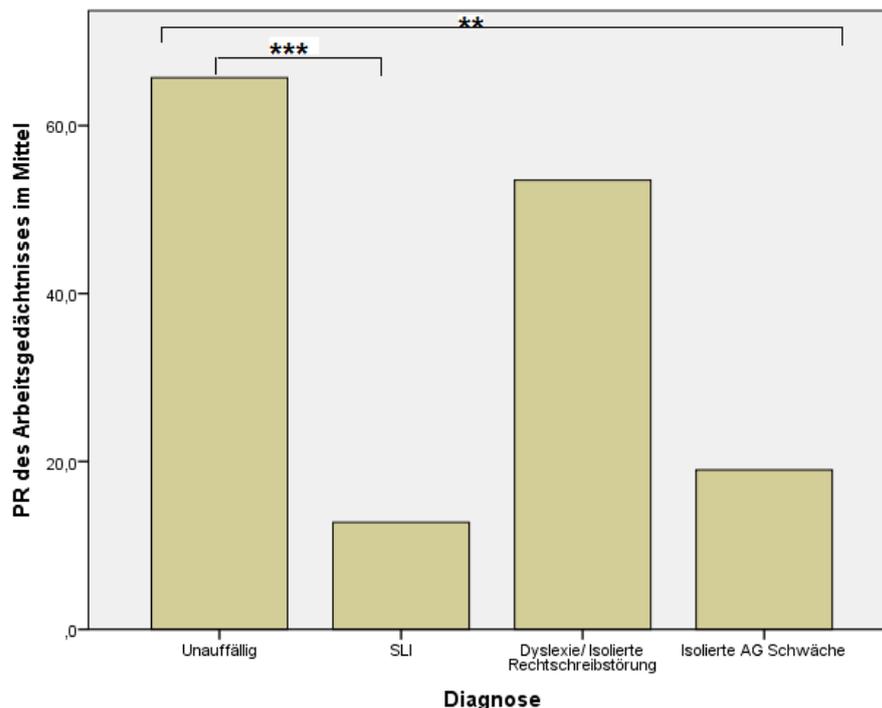


Abbildung 24: Vergleich der Mittelwerte des Arbeitsgedächtnisses in den Gruppen mit Darstellung der signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen (\*\* $p < 0,01$ ; \*\*\* $p < 0,001$ )

Im Test (siehe Tabelle 10) ergaben sich hochsignifikante Unterschiede zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „SLI“ ( $p < 0,001$ ) und zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ ( $p = 0,01$ ). Zwischen den Gruppen „Unauffällig“ und „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ zeigte sich kein signifikanter Unterschied ( $p = 0,47$ ).

Tabelle 10: T-Test zum Vergleich der Mittelwerte des Arbeitsgedächtnisses zwischen der Gruppe Unauffällig und den Gruppen SLI, Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung und Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche

Diagnose	T	df	Sig.	MD	SD der Differenz
Unauffällig SLI	5,96	28	<0,001!	52,96	8,88
Unauffällig Dyslexie/Isolierte Rechtschreibstörung	0,74	24	0,47	12,21	4,46
Unauffällig Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche	3,02	24	0,01!	46,71	15,44

In der Korrelation nach Pearson zeigte sich eine positive Korrelation zwischen der Variable „Arbeitsgedächtnis“ und den Variablen „Nonverbaler IQ“ (siehe Abbildung 25) und „Lesen“ (siehe Abbildung 26).

Zwischen den Variablen „Arbeitsgedächtnis“ und „Nonverbaler IQ“ ergab sich ein Korrelationskoeffizient von 0,52 ( $p=0,003$ ) und zwischen den Variablen „Arbeitsgedächtnis“ und „Lesen“ ein Korrelationskoeffizient von 0,54 ( $p=0,01$ ).

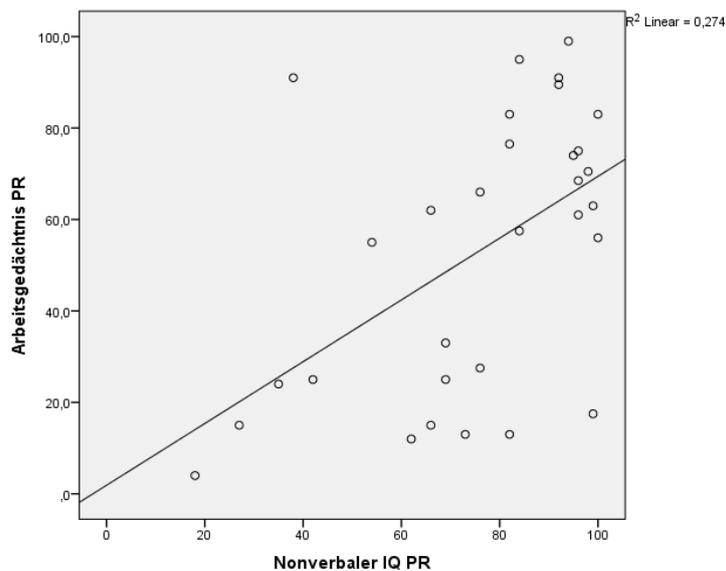


Abbildung 25: Positive Korrelation zwischen den PR des Arbeitsgedächtnisses und des nonverbalen IQ's

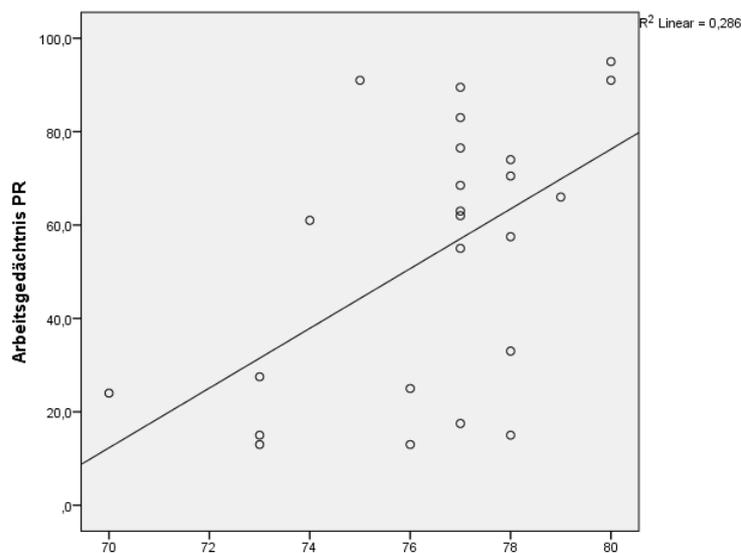


Abbildung 26: Positive Korrelation zwischen den PR des Arbeitsgedächtnisses und den Rohwerten der Lesetests

Vergleicht man die Prozenträge beim Zahlennachsprechen vorwärts (HAWIERvorPR) mit den Prozentträgen beim Zahlennachsprechen rückwärts (HAWIERückPR) so zeigt sich auch hier eine positive Korrelation nach Pearson (siehe Abbildung 27): Korrelationskoeffizient=0,66;  $p > 0,0001$ .

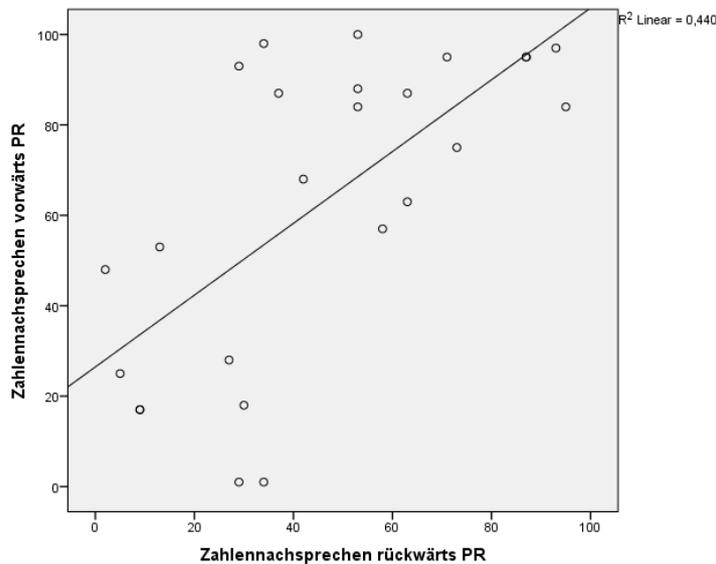


Abbildung 27: Positive Korrelation zwischen den PR beim Zahlennachsprechen vorwärts und rückwärts

### 3.7 Verteilung der diagnostizierten Schwächen innerhalb der Familien D und E

Wie im Methodenteil beschrieben stehen die Familien D und E über Frau D und Herrn E, die zusammen acht Kinder haben, in Verbindung. Bei Frau D, drei ihrer Söhne und einer ihrer Töchter diagnostizierten wir eine SLI, bei einer anderen Tochter eine isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche. Die weitere Untersuchung der Familie E zeigte keine weiteren Schwächen. Bei der Analyse der Familie D ließen sich hingegen bei mehreren Familienmitgliedern Schwächen erkennen (siehe Abbildung 28): Bei einer Cousine von Frau D zeigte sich eine isolierte Schwäche im Arbeitsgedächtnis, bei deren Tochter eine Dyslexie. Zwei weitere Nichten zweiten Grades von Frau D wiesen eine SLI beziehungsweise eine isolierte Rechtschreibstörung auf.



Alle Familienmitglieder hatten einen durchschnittlich bis überdurchschnittlichen nonverbalen IQ. Allerdings erzielten die Mitglieder der Gruppe „SLI“ signifikant schlechtere Ergebnisse in „Standard Progressive Matrices“ als die Mitglieder der Gruppe „Unauffällig“.

In den verschiedenen Testungen zu Morphologie und Syntax zeigten sich keine Beeinträchtigungen in den Gruppen „Unauffällig“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“. Bei den Familienmitgliedern mit SLI ließen sich jedoch Schwächen in der Singular-/ Pluralbildung erkennen.

Keines der getesteten Familienmitglieder zeigte Beeinträchtigungen im Sprachverständnis. Hingegen hatten Familienmitglieder mit SLI Probleme im Generieren von Wortlisten mit vorgegebenen Buchstaben und im Gebrauch des Arbeitsgedächtnisses.

Im Fragebogen zur Entwicklung/Sprachentwicklung zeigten sich einige Besonderheiten bei den Familienmitgliedern mit SLI: 50% kamen vor dem errechneten Geburtstermin zur Welt, 80% begannen besonders spät die ersten Worte zu sagen 83,3% berichteten über Probleme beim Erlernen von Lesen und Schreiben, 60% hatten bereits Sprachtherapie in Anspruch genommen und 83,3% gaben an, keine Freude am Lesen und Schreiben zu haben. Familienmitglieder mit SLI konnten jedoch nicht mit vermehrten Klassenwiederholungen assoziiert werden.

### **3.9 Ergebnisse der genetischen Untersuchungen**

Das Institut für Humangenetik in Münster forscht momentan nach möglichen Kandidatengen, die für die Ausprägung der verschiedenen Phänotypen „SLI“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ in der Familie D ursächlich sein könnten oder damit korrelieren. Zur Analyse des Phänotyps „SLI“ wurden bisher folgende Mikrosatellitenmarker verwendet: DYX1, 15q21; DYX2, 6p21; DYX3, 2p16–p15; DYX4, 6q13–q16; DYX5, 3p12–q12; DYX6, 18p11; DYX7, 11p15; DYX8, 1p34–p36 und DYX9, Xp27.

Bei keinem der Marker ergab sich jedoch eine Kopplung mit dem Phänotyp „SLI“.

## **4. Diskussion**

Gegenstand der vorliegenden Studie war es, die sprachlichen Fähigkeiten und Einschränkungen möglichst vieler Familienmitglieder einer Münsteraner Familie zu untersuchen, um eine Charakterisierung der Sprachstörungen vornehmen und Verteilungsmuster erkennen zu können. Dies soll in einem weiteren Schritt zur genetischen Analyse der vorliegenden familiären Sprachentwicklungsstörung beitragen. Von den insgesamt 34 getesteten Familienmitgliedern zeigten zehn Familienmitglieder signifikante linguistische Schwächen. Vor allem im verbalen Arbeitsgedächtnis ließen sich Beeinträchtigungen darstellen. Häufig war zudem die Wortflüssigkeit beeinträchtigt. Vereinzelt waren Schwächen in der Rechtschreibung, im Lesen und der Singular- und Pluralbildung erkennbar. Das Verteilungsmuster der Sprachschwächen innerhalb der Familie zeigte somit eine ausgeprägte Heterogenität.

### **4.1 Priorisierung innerhalb des Geschlechts**

Thomblin und Buckwalter (1994) zeigten beim männlichen Geschlecht eine höhere Inzidenz für SLI im Vergleich zum weiblichen. Rice et al. (1998) konnten jedoch keinen Unterschied in der Geschlechterverteilung erkennen. Die vorliegende Studie unterstützt die Ergebnisse von Rice et al. (1998). Auch in unserer Studie zeigte sich kein signifikanter Unterschied der sprachlichen Fähigkeiten bei den Geschlechtern.

### **4.2 Die Heterogenität des Phänotyps**

Bishop (2006), Korkman und Hakinen Rihu (1994) sowie Wolfus et al. (1980) verweisen auf die verschiedenen Subtypen und die Komplexität von Sprachentwicklungsstörungen. Bishop (2006) beschreibt zudem altersbezogene Veränderungen der Phänotypen. Conti-Ramsden und Botting (1999) sehen SLI als dynamischen und altersspezifischen Zustand. In ihrer Studie konnten sie zeigen, dass Kinder mit SLI im Laufe ihrer Entwicklung zwischen verschiedenen Subtypen wechseln. Dieses in der Literatur beschriebene heterogene Erscheinungsbild zeigte sich auch bei den betroffenen Familienmitgliedern unserer Studie. Innerhalb der Familie D

ließen sich drei Gruppen bilden: „SLI“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“. Sechs Probanden zeigten das ausgeprägte Bild einer SLI. In mindestens zwei der verschiedenen Testbereiche erbrachten die sechs Probanden unterdurchschnittliche Ergebnisse ( $PR < 10$ ). Familienmitglieder mit SLI wiesen vor allem Schwächen im Arbeitsgedächtnis und in der Wortflüssigkeit, vereinzelt aber auch in den Bereichen „Schreiben“ und „Morphologie/Syntax“ auf. Zwei weitere Familienmitglieder zeigten isolierte Schwächen im Arbeitsgedächtnis. Obwohl sie bei allen anderen Testbereichen Ergebnisse im Normbereich erzielten, hatte sie große Schwierigkeiten vorgeschriebene Zahlen im Gedächtnis zu speichern und vorwärts und rückwärts richtig wiederzugeben. Von den zwei Familienmitgliedern, die der Gruppe „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ zugeordnet wurden, zeigte ein Familienmitglied eine kombinierte Lese- und Rechtschreibstörung (Dyslexie) und ein Familienmitglied nur eine isolierte Rechtschreibstörung. Eine Heterogenität zeigte sich somit selbst innerhalb der einzelnen Gruppen. Die Komplexität der verschiedenen Schwächen in der Familie D erschwerte die Abgrenzung und Einteilung der Familienmitglieder in verschiedene Gruppen. Vergleicht man die verschiedenen Studien über SLI, so lässt sich erkennen, dass sehr variable Phänotypen für SLI beschrieben werden. Die vorliegende Studie zeigt, dass diese ausgeprägte Heterogenität der Schwächen sogar innerhalb einer Familie auftritt. Eine einheitliche ätiopathogenetische Grundlage zwischen den einzelnen Ausprägungen konnte bis heute nicht gezeigt werden. Es stellt sich somit die Frage, ob SLI als Syndrom gesehen werden kann. Bishop (2006) appelliert, das Ausmaß und die Ausdehnung der Schwächen zu analysieren, anstatt weiter auf die einzelnen Subtypen der spezifischen Sprachentwicklungsstörung einzugehen. Wir vermuten wie Bishop (2001/2009), dass das Zusammenspiel von mehreren Genen zur Ausprägung von Sprachschwächen führt. Je nachdem welche Gene Veränderungen zeigen und welche zum Teil noch unbekanntes Faktoren interagieren, kann es zu den unterschiedlichsten Ausprägungen der Sprachschwächen kommen. Zudem ist die Heterogenität des Phänotyps im Zuge der Entwicklung des Sprachsystems zu sehen.

### **4.3 Das Arbeitsgedächtnis**

Das Arbeitsgedächtnis hat sich in vielen Studien als guter Marker für SLI bestätigt (Gathercole et Baddeley 1990; Edwards et Lakey 1998; Weismer et al. 2000; Grimm 2003; Marton et al. 2007). Auch bei unseren Probanden mit SLI zeigten 83% Beeinträchtigungen im Arbeitsgedächtnis. Interessant ist, dass zwei Familienmitglieder eindeutige Schwächen im Arbeitsgedächtnis aufwiesen, ohne sprachliche Beeinträchtigungen davonzutragen. Dies weist darauf hin, dass sich bei einer Arbeitsgedächtnisschwäche nicht obligat auch Schwächen in der Sprache zeigen müssen und umgekehrt. Jedoch gehen Sprachschwächen häufig mit Beeinträchtigungen des Arbeitsgedächtnisses einher. Auch Archibald und Joanisse (2009) beschrieben in ihrer Studie Kinder mit einem isolierten Arbeitsgedächtnisdefizit (SWMI/Specific working memory deficit), die im grammatikalischen Ausdruck, in der Satzformulierung wie auch im Sprachverständnis intakte Basisfähigkeiten zeigten. Für Archibald und Joanisse (2009) blieb die Frage offen, ob ein isoliertes Arbeitsgedächtnisdefizit Auswirkungen auf andere Bereiche wie beispielsweise das Lernen hat. In der vorliegenden Studie berichtete ein Familienmitglied mit isolierter Arbeitsgedächtnisschwäche über die Inanspruchnahme von logopädischer Therapie in der Kindheit, aber über keine Auffälligkeiten in der weiterführenden Schule. Wir vermuten, dass Kinder mit einer isolierten Arbeitsgedächtnisschwäche im Vergleich zu Kindern mit einem intakten Arbeitsgedächtnis vermehrt Schwierigkeiten im Lernen und bei der Abspeicherung von neuen Informationen haben. Weitere Studien mit einer größeren Anzahl von Kindern mit isolierter Arbeitsgedächtnisschwäche sind jedoch nötig, um genauere Aussagen zur sprachlichen und kognitiven Entwicklung der betroffenen Kinder machen zu können.

### **4.4 Der nonverbale IQ**

SLI ist definiert als eine Sprachentwicklungsstörung mit normaler nonverbaler Intelligenz (Tager-Flusberg und Cooper 1999, Thomblin und Zhang 1999, Bishop 2004, Thomblin 2008, Grimm 2003). Auch in unserer Studie war die nonverbale Intelligenz aller teilnehmenden Familienmitglieder im Normbereich.

Auffällig ist, dass in der Gruppe SLI zwar kein unterdurchschnittlicher IQ erzielt wurde (kleinster gemessener IQ war 86 (PR 18)), aber die Gruppe mit SLI im Intelligenztest signifikant schlechter abschnitt als die gesunden Probanden. Botting (2005) testete in ihrer longitudinalen Studie den IQ von 82 Kindern mit SLI im Alter von sieben, acht, elf und vierzehn Jahren. Sie stellte einen signifikanten Abfall des IQ von über 20 Punkten zwischen dem siebten und vierzehnten Lebensjahr fest. Botting vermutet hierfür einen dynamischen Prozess zwischen Sprache und kognitiver Entwicklung. Auch Goorhuis-Brouwer und Knijff (2002) beobachteten eine Interaktion zwischen dem nonverbalen IQ und der Sprachkompetenz. Die Verbesserung des nonverbalen IQ ging einher mit einer Verbesserung der Sprachkompetenz und umgekehrt.

Unsere Ergebnisse unterstützen die Theorie, dass die Sprachkompetenz mit dem nonverbalen IQ interagiert, jedoch keine Kausalität besteht. So ließ sich auch bei einem Familienmitglied mit überdurchschnittlichem IQ eine SLI nachweisen. Die Interaktion zwischen nonverbalem IQ und der Sprachkompetenz sollte auch bei der Therapie berücksichtigt werden. Goorhuis-Brouwer und Knijff (2001) beobachteten, dass bei Kindern mit SLI eine Sprachtherapie sowohl die Sprach- als auch nonverbalen Fähigkeiten verbessert. Ist hingegen ein kognitives Defizit ursächlich für die Sprachprobleme, so führt vor allem das Trainieren und Stärken der nonverbalen Fähigkeiten in Kombination mit Sprachtherapie zur Verbesserung der verbalen und nonverbalen Fähigkeiten.

#### **4.5 Wortflüssigkeit und Sprachverständnis**

Bishop (2006) beschreibt, dass bei SLI häufig ein reduziertes Vokabular sowohl in der Wortproduktion als auch im Wortverständnis vorliegt. In der vorliegenden Studie überprüften wir aus diesem Grund sowohl das Sprachverständnis als auch die Wortflüssigkeit der Familienmitglieder.

In Bezug auf die Wortflüssigkeit zeigten 83% der Familienmitglieder mit SLI Beeinträchtigungen. Diese Ergebnisse decken sich mit anderen Studien, die einen geringeren Output bei Kindern mit SLI verglichen mit gesunden Kindern zeigten (Weckerly et al. 2001). Für eine uneingeschränkte Wortflüssigkeit sind jedoch nicht nur gute Sprachleistungen notwendig, es müssen auch höhere kognitive Prozesse

unbeeinträchtigt ablaufen können. In der vorliegenden Studie gingen Beeinträchtigungen der Wortflüssigkeit häufig mit Arbeitsgedächtnisschwächen einher. Vereinzelt wurden jedoch auch Schwächen in der Morphologie und Syntax gemeinsam mit einer beeinträchtigten Wortflüssigkeit festgestellt. Wie Weckerly et al. (2001) gehen wir daher davon aus, dass sowohl sprachliche Schwächen als auch höhere beeinträchtigt kognitive Abläufe ursächlich für eine reduzierte Wortflüssigkeit bei SLI sein können.

Mit dem Token Test überprüften wir das formale Sprachverständnis der Familienmitglieder. Norbury et al. (2002) konnten in ihrer Studie eine Korrelation zwischen dem phonologischen Arbeitsgedächtnis und dem Sprachverständnis von komplexen Sätzen darlegen. Diese Korrelation zeigte sich jedoch in einer ähnlichen Studie von Montgomery et al. (2009) nicht. Montgomery et al. vermuten, dass Defizite im phonologischen Arbeitsgedächtnis und dem Sprachverständnis von komplexen Sätzen zwei unabhängige koexistierende Defizite sind. Allerdings zeigte sich in ihrer Studie eine Korrelation zwischen dem phonologischen Arbeitsgedächtnis und dem Sprachverständnis von einfachen Sätzen, die im Vergleich zu den komplexen Sätzen signifikant länger waren. Bereits in vorherigen Studien von Montgomery (1995, 2000a, 2000b) hatten Kinder mit SLI signifikant größere Probleme mit dem Verständnis von längeren Sätzen. In der vorliegenden Studie zeigte keines der Familienmitglieder mit SLI Schwächen beim Sprachverständnis. Auch in der Gruppe „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ zeigten sich keine Beeinträchtigungen im Sprachverständnis. Es wurden sowohl kurze und einfache als auch lange und komplexe Sätze geprüft. Unsere Ergebnisse unterstützen die Theorie, dass Defizite im phonologischen Arbeitsgedächtnis und im Sprachverständnis zwei unabhängige koexistierende Defizite sind.

Nicht berücksichtigt wurden bei der Auswertung jedoch die Zeit oder die Anstrengungen zur Ausführung der Lösung.

#### **4.6 Morphologie und Syntax**

Viele Kinder mit einer spezifischen Sprachentwicklungsstörung zeigen Schwächen in der Grammatik (Hsu und Bishop 2011). Diese Schwächen kommen vor allem in der

Morphologie und Syntax zum Ausdruck. Tager –Flusberg et al. (1999) zeigten in ihrer Studie, dass Kinder mit SLI Schwierigkeiten bei der Konjugation von Verben haben und auch Rice und Wexler (1996) beschreiben eine EOI (Extended optional infinitive) Phase, bei der Verben über das normale Alter hinaus nicht konjugiert, sondern in der Infinitivform benutzt werden. In der vorliegenden Studie wurde bei allen Familienmitgliedern der Akkusativ und Dativ, die Verwendung der obligatorischen Artikel, die Regeln der Flexion durch Singular/Pluralbildungen und die Regeln der Derivation durch Ableitungsmorpheme und Adjektivableitungen getestet. Die Gruppen „Unauffällig“, „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“ und „Isolierte Arbeitsgedächtnisschwäche“ zeigten keine Auffälligkeiten in der Morphologie und Syntax. In der Gruppe „SLI“ zeigten sich hingegen Schwächen in der Singular- und Pluralbildung. Dies unterstützt die Beobachtungen von Conti-Ramsden und Windfuhr (2001) und Grimm (2003) dass Kinder mit SLI Schwierigkeiten bei der Konjugation von Nomen und somit bei der Singular bzw. Pluralbildung haben. Die Schwächen der Singular und Pluralbildung zeigten sich in unserer Studie nicht nur im Kindes-, sondern auch im Erwachsenenalter. Aus diesem Grund sehen wir die Singular- und Pluralbildung als einen sensitiven Test bei der Überprüfung der Grammatik bei Kindern und Erwachsenen mit SLI an.

#### **4.7 Lesen und Schreiben**

Kinder mit Dyslexie haben Schwierigkeiten, geschriebene Wörter zu erkennen, zu lesen und zu schreiben (Lyon et al. 2003). Die Intelligenz liegt bei der Diagnose Dyslexie jedoch definitionsgemäß im Normbereich, und eine adäquate Bildung ist Einschlusskriterium für die Diagnose (Meng et al. 2005). Die Prävalenz beträgt 5-17% (Interagency Committee on Learning Disabilities 1987). Stark und Tallal (1988) und Naidoo (1991) zeigten in ihrer Studie, dass die meisten Kinder mit Beeinträchtigungen des Lesens auch weitere Schwächen in der Sprache aufweisen. Mc Arthur et al. (2000) untersuchten 102 Kinder mit SLI und 110 Kinder mit SRD (specific reading disability) und fanden heraus, dass 51 Prozent der Kinder mit SLI auch Leseschwierigkeiten hatten und 55 Prozent der Kinder mit SRD Defizite der Sprache aufwiesen. In der Fall-Kontroll-Studie von Flax et al. (2003) zeigten sich signifikant mehr Beeinträchtigungen

in der Lesefähigkeit und anderen Modalitäten der Sprache bei Familienmitgliedern von SLI-Probanden in Vergleich zu Kontrollfamilien. Die häufige Koexistenz von SLI und Dyslexie innerhalb eines Individuums zeigte sich auch in dieser Studie. Kinder, die Störungen der Sprachentwicklung in der Vorschule haben, besitzen ein höheres Risiko später Schwächen beim Lesen zu entwickeln (Scarborough 1990, Stothard et al. 1998).

Die vorliegende Studie unterstützt die Aussage, dass die Koexistenz von SLI und Dyslexie häufig in Familien zu beobachten ist. So zeigten sich innerhalb der untersuchten Familie D die Phänotypen „SLI“ und „Dyslexie/ Isolierte Rechtschreibstörung“. Im Unterschied zu den Studien von Stark und Tallal (1988); Naidoo (1991) und Flax et al. (2003) konnte jedoch bei keinem der Familienmitglieder mit SLI eine Beeinträchtigung der Lesefähigkeit und nur bei einem Mitglied mit SLI ein Defizit in der Rechtschreibung festgestellt werden. Bis heute weiß man nicht genau, welche gemeinsamen Zusammenhänge zwischen Dyslexie und SLI bestehen. Es ist unklar, ob bei SLI eingeschränkte Lese- und Rechtschreibfähigkeiten auf die gleiche ätiologische Grundlage zurückzuführen sind wie bei isolierter Dyslexie. Bishop und Snowling (2004) erwähnen verschiedenen Ursachen die zur Beeinträchtigung der Lesefähigkeit führen können: Probleme bei der Zerlegung einzelner Wörter in Laute, eine eingeschränkter Wortschatz und Schwächen in der Grammatik. Im Hinblick auf die Genetik zeigte sich bis heute keine Überlappung innerhalb der Genkopplung für SLI und Dyslexie (Flax et al. 2003). Es zeigte sich jedoch bei Mutationen in Chromosom 13 (Bartlet et al. 2002) als auch bei Chromosom 2 (Fagerheim et al. 1999) eine gemeinsamer Ausprägung von SLI und Dyslexie. Unsere Ergebnisse unterstützen die Theorie, dass unterschiedliche kognitive Beeinträchtigungen zur Ausprägung von SLI bzw. Dyslexie führen.

#### **4.8 Sprachentwicklung**

In der Studie von Aram et al. (1980) wiesen 40% der Kinder, bei denen die Diagnose SLI im Vorschulalter gestellt wurde, vier bis fünf Jahre später weiterhin Sprachprobleme auf. Die Leistungen, welche die Kinder in der Vorschule gezeigt hatten, korrelierten mit den späteren Leistungen in der Schule. Bishop und Adams (1990) beobachteten, dass Kinder, die mit 5 ½ Jahren noch Sprachprobleme zeigten,

diese auch in ihrer weiteren Entwicklung aufwiesen. In unserer Studie konnten wir die Diagnose SLI nicht nur bei Kindern, sondern auch bei vier Erwachsenen stellen. Interessant ist, dass die Erwachsenen mit SLI selbst keine Auffälligkeiten der eigenen Sprache angaben. Die meisten berichteten über Probleme beim Erlernen von Lesen und Schreiben in der Kindheit, die sich aber in der weiterführenden Schule nicht mehr bemerkbar machten. Auch ergab sich keine Korrelation zwischen der Gruppe SLI und vermehrten Klassenwiederholungen. Die Ergebnisse bestätigen, dass eine Sprachentwicklungsstörung nicht mit zunehmenden Lebensalter sistiert (Grimm 2003). Wir vermuten jedoch, dass manche Kinder mit SLI ihre Sprachschwächen kompensieren können, so dass diese in der weiterführenden Schule und später im Berufsleben nicht mehr primär auffällig sind. Interessant ist in diesem Zusammenhang, dass mit Ausnahme einer Person alle Familienmitglieder mit SLI keine Freude am Lesen und Schreiben angaben. Dies könnte zu einem an den prägenden negativen Erfahrungen und Misserfolgen in der Kindheit beim Erlernen von Lesen und Schreiben liegen. Zudem ist es möglich, dass die persistierenden Sprachschwächen ursächlich für das Desinteresse am Lesen und Schreiben sind, auch wenn diese Schwächen von den Familienmitgliedern nicht bewusst wahrgenommen werden.

Ein charakteristisches Merkmal für SLI ist ein verspäteter Sprachbeginn (Grimm 2003). Bishop (2006) beschreibt, dass die ersten Worte häufig erst mit zwei Jahren oder später gesprochen werden. Diese Aussage bestätigte sich in unserer Studie: 80% der Familienmitglieder mit SLI gaben an, die ersten Worte erst um das zweite Lebensjahr produziert zu haben.

### **5. Fazit und Ausblick**

Das Arbeitsgedächtnis hat sich bei unserer Studie als guter Marker für SLI und die Singular- und Pluralbildung als sensitiver Test für die Überprüfung der Grammatik in jedem Lebensalter bestätigt. Die Ergebnisse zeigen einen geringeren sprachlichen Output bei Familienmitgliedern mit SLI verglichen mit Familienmitgliedern ohne sprachliche Auffälligkeiten. Wir gehen davon aus, dass sowohl sprachliche Defizite als auch eine Beeinträchtigung höherer kognitiver Leistungen ursächlich für eine reduzierte

Wortflüssigkeit in Kontext von SLI sein können. Unsere Ergebnisse bestätigen, dass eine Sprachentwicklungsstörung nicht mit der Entwicklung nachlässt (Grimm 2003).

Die vorliegende Studie zeigt die ausgeprägte Komplexität und Heterogenität von spezifischen Sprachentwicklungsstörungen und die Schwierigkeit der Charakterisierung der einzelnen Schwächen. Aus diesem Grund sollten das Ausmaß der kognitiven Veränderungen und die Auswirkungen auf einzelne Lebensbereiche einen Schwerpunkt der weiteren Forschung bilden. Hieraus könnten sich neue Therapieansätze entwickeln. Das Institut für Humangenetik in Münster, mit der eine Kooperation für diese Studie besteht, ist in noch laufender Forschung auf der Suche nach möglichen Kandidatengenenen für die Sprachschwächen der Familie D. Bis zum jetzigen Zeitpunkt ergab sich bei keinem der bisher verwendeten Marker eine Kopplung, so dass das Universitätsklinikum Münster weitere Marker einsetzen wird, und gegebenenfalls eine genomweite Sequenzierung in Betracht zieht. Die Komplexität von SLI ist jedoch nicht nur beim Bestimmen des Phänotyps, sondern auch bei dem des Genotyps zu beachten. Somit sind für mögliche genetische Marker für die sprachlichen Schwächen der Familie D weitere Kopplungsanalysen mit neuen Probanden erforderlich.

Viele Fragen in Bezug auf die Ursachen und Ausprägungen von spezifischen Sprachentwicklungsstörungen bleiben offen. Jedoch konnte die vorliegende Studie beweisen, dass die Genetik ein wichtiger Faktor bei der Entwicklung von spezifischen Sprachentwicklungsstörungen ist. Über mehrere Generationen konnten Sprachstörungen in der Familie D nachgewiesen werden. Frau D wurde von Seiten der Lehrer mangelnde Fürsorge vorgeworfen, die zur schlechten Sprachentwicklung der Kinder geführt habe. Wie Frau D sehen sich leider viele Eltern von Kindern mit spezifischen Sprachentwicklungsstörungen, wie auch die Kinder selbst immer wieder Vorwürfen ausgesetzt. Diesen Vorwürfen beziehungsweise Vorurteilen gilt es mit weiterer Aufklärung entgegenzutreten. Die vorliegende Studie zeigt aber auch, dass es möglich sein kann spezifische Sprachentwicklungsstörungen zu kompensieren und zu therapieren, so dass im späteren Alltag keine Auffälligkeiten mehr zu erkennen sind. Aus diesem Grund ist ein früher Therapiebeginn wichtig, um durch frühe Unterstützung und Förderung spätere Auswirkungen auf den schulischen und beruflichen Werdegang zu minimieren.

Um die Forschungsmethoden zu optimieren und die Sensitivität der Testverfahren zu erhöhen, sollten für die Auswertung zukünftiger Testverfahren zusätzlich die Faktoren „Zeit“ und „Konzentration“ berücksichtigt werden. Studien von Montgomery (2006 und 2008) zeigten, dass Kinder mit SLI mehr Konzentration und Zeit im Vergleich zu gleichaltrigen Kindern ohne Sprachprobleme benötigen, um vorgegebene Sätze richtig zu verstehen. Je schwerer sich Kinder mit SLI tun, neue Informationen abzuspeichern und je mehr Zeit sie benötigen um Aufgaben zum Sprachverständnis und zur Sprachproduktion zu lösen desto eher lässt sich auch auf Beeinträchtigungen und Auswirkungen im Alltag schließen.

**Literaturverzeichnis**

Aichert, I., Kiermeier, S. (2005) Neue Wege in die Aphasiediagnostik: LeMo- ein modellorientiertes Diagnostikverfahren, Forum Logopädie Heft 4 (19): 12-19.

Alarcón, M., Abrahams, B.S., Stone, J.L., Duvall, J.A., Perederiy, J.V., Bomar, J.M., Sebat, J., Wigler, M., Martin, C.L., Ledbetter, D.H., Nelson, S.F., Cantor, R.M., Geschwind, D.H. (2008) Linkage, association, and gene-expression analyses identify CNTNAP2 as an autism-susceptibility gene. American journal of human genetics 82 (1): 150-159.

Alarcón, M., Cantor, R.M., Liu, J., Gilliam, T.C., Geschwind, D.H. (2002) Evidence for a language quantitative trait locus on chromosome 7q in multiplex autism families. Autism Genetic Research Exchange Consortium. American journal of human genetics 70 (1): 60-71.

Aram, D.M., Nation J.E. (1980) Preschool language disorders and subsequent language and academic difficulties. Journal of communication disorders 13 (2): 159-170.

Archibald, L.M., Joanisse, M.F. (2009) On the sensitivity and specificity of nonword repetition and sentence recall to language and memory impairments in children. Journal of speech, language and hearing research 52 (4): 899-914.

Aschenbrenner, S., Tucha, O., Lange, K.W. (2000) RWT, Regensburger Wortflüssigkeits-Test. Göttingen: Hogrefe.

Baddeley, A., Eysenck, M.W., Anderson, M.C. (2009) Memory. New York: Psychology Press.

Baddeley, A.D. (1966) Short-term memory for word sequences as a function of acoustic, semantic and formal similarity. The Quarterly journal of experimental psychology 18 (4): 362-365.

Baddeley, A.D. (1966) The influence of acoustic and semantic similarity on long-term memory for word sequences. *Quarterly Journal of Experimental Psychology* 18: 302-309.

Baddeley, A.D. (1986) *Working memory*. Oxford: Oxford University press.

Baddeley, A.D. (2000) The episodic buffer: A new component of working memory? *Trends in Cognitive Sciences* 4 (11): 417-423.

Baddeley, A.D., Papagno, C., Vallar, G. (1988) When long-term learning depends on short-term storage. *Journal of Memory and Language* 27: 586-595.

Baddeley, A.D., Thomson, N., Buchanan, M. (1975) Word length and the structure of short-term memory. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior* 14: 575-589.

Baeriswyl, F. (1989) *Verarbeitungsprozesse und Behalten im Arbeitsgedächtnis*. Heidelberg: Roland Assanger Verlag.

Bartlett, C.W., Flax, J.F., Logue, M.W., Smith, B.J., Vieland, V.J., Tallal, P., Brzustowicz, L.M. (2004) Examination of potential overlap in autism and language loci on chromosomes 2, 7, and 13 in two independent samples ascertained for specific language impairment. *Human Heredity* 57: 10-20.

Bartlett, C.W., Flax, J.F., Logue, M.W., Vieland V.J., Bassett, A.S., Tallal, P., Brzustowicz, L.M. (2002) A major susceptibility locus for specific language impairment is located on 13q21. *American journal of human genetics* 71 (1): 45-55.

Bishop, D.V. (2004) Diagnostic dilemmas in specific language impairment. In: Verhoeven, L., van Balken, H. (eds) *Classification of developmental language disorders*. Mahwah, NJ: Erlbaum: 309-326.

Bishop, D.V. (2004) Diagnostic dilemmas in specific language impairment. In: Verhoeven, L., van Balkom, H. (eds) Classification of developmental language disorders. Mahwah, NJ: Erlbaum: 309-326.

Bishop, D.V. (2009): Genetic and environmental risks for specific language impairment in children. *Journal of neurodevelopmental disorders* 1 (4): 264-82.

Bishop, D.V., Adams, C. (1990) A prospective study of the relationship between specific language impairment, phonological disorders and reading retardation. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 31 (7): 1027-1050.

Bishop, D.V., Adams, C.V., Norbury, C.F. (2006) Distinct genetic influences on grammar and phonological short-term memory deficits: evidence from 6-year-old twins. *Genes Brain Behavior* 5 (2): 158-169.

Bishop, D.V., Norbury, C.F. (2002) Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: a study using standardised diagnostic instruments. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 43 (7): 917-929.

Bishop, D.V.M. (2001) Genetic influences on language impairment and literacy problems in children: Same or different? *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 42: 189–198.

Bishop, D.V.M., North, T., Donlan, C. (1995) Genetic basis of specific language impairment: evidence from a twin study. *Developmental medicine and child neurology* 37: 56–71.

Bishop, D.V.M., North, T., Donlan, D. (1996) Nonword repetition as a behavioural marker for inherited language impairment. Evidence from a twin study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37: 391-403.

Bishop, D.V., Snowling, M.J. (2004) Developmental dyslexia and specific language impairment: same or different? *Psychological Bulletin* 130 (6):858-86.

Bjorklund, D.F., Harnishfeger, K.K. (1990) The resources construct in cognitive development: Diverse sources of evidence and a theory of inefficient inhibition. *Developmental Review* 10: 48–71.

Botting, N. (2005) Non-verbal cognitive development and language impairment. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 46 (3): 317-26.

Bradford, Y., Haines, J., Hutcheson, H., Gardiner, M., Braun, T., Sheffield, V., Cassavant, T., Huang, W., Wang, K., Vieland, V., Folstein, S., Santangelo, S., Piven, J. (2001) Incorporating language phenotypes strengthens evidence of linkage to autism. *American journal of medical genetics* 105 (6): 539-47.

Buxbaum, J.D., Silverman, J.M., Smith, C.J., Kilifarski, M., Reichert, J., Hollander, E., Lawlor, B.A., Fitzgerald, M., Greenberg, D.A., Davis, K.L. (2001) Evidence for a susceptibility gene for autism on chromosome 2 and for genetic heterogeneity. *American journal of human genetics* 68 (6): 1514-1520.

Colle, H.A., Welsch, A. (1976) Acoustic masking a primary memory. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior* 15: 17-32.

Conrad, R. (1964) Acoustic confusion in immediate memory. *British Journal of Psychology* 55: 75-84.

Conti-Ramsden, G., Botting, N. (1999) Characteristics of children attending language units in England: a national study of 7-year-olds. . *International journal of language & communication disorders / Royal College of Speech & Language Therapists* 34 (4): 359-366.

Conti-Ramsden, G., Botting, N. (1999) Classification of children with specific language impairment: longitudinal considerations. *Journal of speech, language, and hearing research* 42 (5): 1195-204.

Conti-Ramsden, G., Crutchley, A., Botting, N. (1997) The extent to which psychometric tests differentiate subgroups of children with SLI. *Journal of speech, language, and hearing research* 40 (4): 765-777.

Conti-Ramsden, G., Durkin, K. (2008) Language and independence in adolescents with and without a history of specific language impairment (SLI). *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 51: 70-83.

Conti-Ramsden, G., Simkin, Z., Botting, N. (2006) The prevalence of autistic spectrum disorders in adolescents with a history of specific language impairment (SLI). *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 47 (6): 621-628.

Conti-Ramsden, G., Windfuhr, K. (2001) Productivity with word order and morphology: a comparative look at children with SLI and children with normal language abilities. *International Journal of Language & Communication Disorders* 37 (1): 17-30.

D'Esposito, M. (2007) From cognitive to neural models of working memory. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences* 362 (1481): 761-772.

Daneman, M., Carpenter, P.A. (1980) Individual differences in working memory and reading. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior* 19 (4): 450-466.

De Bleser, R., Cholewa, J., Stadie, N., Tabatabaie, S. (2011) *LeMo: Lexikon modellorientiert, Einzelfalldiagnostik bei Aphasie, Dyslexie und Dysgraphie*, 5 Bände, Handbuch und CD. München: Verlag Elsevier.

De Thorne, L.S., Hart, S.A., Petrill, S.A., Deater-Deckard, K., Thompson, L.A., Schatschneider, C., Davison, M.D. (2006) Children's history of speech-language difficulties: genetic influences and associations with reading-related measures. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 49: 1280–1293.

Deevy, P., Wisman Weil, L., Leonard, L.B., Goffman, L. (2010) Extending Use of the NRT to Preschool-Aged Children with and without Specific Language Impairment. *Language, speech, and hearing services in schools* 41 (3): 277–288.

Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (2011) ICD-10-WHO: Kapitel V Psychische und Verhaltensstörungen (F00-F99). URL: <http://www.dimdi.de/static/de/klassi/icd-10-who/kodesuche/onlinefassungen/htmlamtl2011/block-f80-f89.htm> [Abrufdatum 2011-09-23].

Edwards, J., Lahey, M. (1998) Nonword repetitions of children with specific language impairment: Exploration of some explanations for their inaccuracies. *Applied Psycholinguistics* 19: 279–309.

Fagerheim, T., Raeymaekers, P., Tønnessen, F.E., Pedersen, M., Tranebjaerg, L., Lubs, H.A. (1999) A new gene (DYX3) for dyslexia is located on chromosome 2. *Journal of medical genetics* 36 (9): 664-9.

Felsenfeld, S., Plomin, R. (1997) Epidemiological and offspring analyses of development speech disorders using data from the Colorado adoption project. *Journal of Speech, Language and Hearing Research* 40: 778-791.

Fisher, S.E., Vargha-Khadem, F., Watkins, K.E., Monaco, A.P., Pembrey, M.E. (1998) Localisation of a gene implicated in a severe speech and language disorder. *Nature genetics* 18 (2): 168-170.

Fisher, S.E., Scharff, C. (2009) FOXP2 as a molecular window into speech and language. *Trends in Genetics* 25 (4): 166-177.

Flax, J.F., Realpe-Bonilla, T., Hirsch, L., Brzustowicz, L.M., Bartlett, C.W., Tallal, P. (2003) Specific Language Impairment in Families: Evidence for Co-Occurrence with Reading Impairments. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 46: 530-543.

Friedman, J.I., Vrijenhoek, T., Markx, S., Janssen, I.M., van der Vliet, W.A., Faas, B.H.W., Knoers, N.V., Cahn, W., Kahn, R.S., Edelman, L., Davis, K.L., Silverman, J.M., Brunner, H.G., van Kessel, A.G., Wijmenga, C., Ophoff, R.A., Veltman, J.A. (2008) CNTNAP2 gene dosage variation is associated with schizophrenia and epilepsy. *Molecular psychiatry* 13: 261-266.

Gathercole, S.E. (1999) Cognitive approaches to the development of short-term memory. *Trends in cognitive sciences* 3 (11): 410-419.

Gathercole, S.E., Baddeley, A. (1989) Evaluation of the role of phonological STM in the development of vocabulary in children. A longitudinal study. *Journal of Memory and Language* 28: 200-213.

Gathercole, S.E., Baddeley, A.D. (1990) Phonological memory deficits in language disordered children: is there a causal connection? *Journal of Memory and Language* 29: 336-360.

Goorhuis-Brouwer, S.M., Knijff, W.A. (2002) Efficacy of speech therapy in children with language disorders: specific language impairment compared with language impairment in comorbidity with cognitive delay. *International journal of pediatric otorhinolaryngology* 63 (2): 129-136.

Grimm, H. (2003). *Störungen der Sprachentwicklung*. 2.überarbeitete Auflage Göttingen : Verlag Hogrefe.

Grimm, H., Schöler, H. (1991) H-S-E-T: Heidelberger Sprachentwicklungstest, Handanweisung für die Auswertung und Interpretation, 2. Auflage. Göttingen: Verlag Hogrefe.

Grisemann, H., Linder M. (2000) Zürcher Lesetest: ZLT, Förderdiagnostik bei gestörtem Schrifterwerb. Bern: Verlag Hans Huber.

Hayiou-Thomas, M.E., Oliver, B., Plomin, R. (2005) Genetic influences on specific versus nonspecific language impairment in 4-year old twins. *Journal of learning disabilities* 38: 222-232.

Haynes, C., Naidoo, C. (1991) Children with specific speech and language impairment. Oxford: Mac Keith Press.

Howlin, P., Rutter, M. (1987) The consequences of language delay for other aspects of development. In Yule, W., Rutter, M. (eds.) *Language development and disorders*. London: MacKeith: 271-294.

Hsu, H.J., Bishop, D.V.M. (2011) Grammatical Difficulties in Children with Specific Language Impairment: Is Learning Deficient? *Human Development* 53 (5): 264–277.

Huber, W., Poeck, K., Weniger, D., Willmes, K. (1983) AAT: Aachener Aphasietest. Göttingen: Verlag Hogrefe.

Interagency Committee on Learning Disabilities (1987). *Learning disabilities: A report to the U.S. Congress*. Bethesda, MD: National Institutes of Health.

International Molecular Genetic Study of Autism Consortium IMGSAC (2001) Further characterization of the autism susceptibility locus AUTS1 on chromosome 7q. *Human molecular genetics* 10 (9):973-982.

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (2009) Früherkennungsuntersuchung auf umschriebene Entwicklungsstörungen des Sprechens und der Sprache. Abschlussbericht Nr.57, Auftrag S06-01, Version 1.0. Köln: IQWiG:1-267.

Jansen, H., Mannhaupt, G., Skowronek, H., Marx, H. (2002) BISC: Bielefelder Screening zur Früherkennung von Lese-Rechtschreibschwierigkeiten, 2. überarbeitete Auflage, Manual. Göttingen: Verlag Hogrefe.

Kaufman, A.S., Kaufman, N.L. (1994) K-ABC: Kaufman- Assessment Battery for Children. Deutschsprachige Fassung von Melchers, P., Preuß, U. Durchführungsbuch, 2. korrigierte Auflage. Lisse: Swets und Zeitlinger B.V.

Kauschke, C., Siegmüller, J. (2009) PDSS: Patholinguistische Diagnostik bei Sprachentwicklungsstörungen, 2. Auflage. München: 2009.

Kjelgaard, M.M., Tager-Flusberg, H. (2001) An Investigation of Language Impairment in Autism: Implications for Genetic Subgroups. *Language and cognitive processes* 16 (2-3): 287-308.

Korkman, M., Häkkinen-Rihu, P. (1994) A new classification of developmental language disorders (DLD). *Brain and language* 47 (1): 96-116.

Kratzmeier, H., Horn, R. (1988) Standard Progressive Matrices, Manual, 2. überarbeitete Auflage. Weinheim: Beltz Test Gesellschaft.

Kwasnicka-Crawford, D.A., Carson, A.R., Roberts, W., Summers, A.M., Rehnström, K., Järvelä, I., Scherer, S.W. (2005) Characterization of a novel cation transporter ATPase gene (ATP13A4) interrupted by 3q25-q29 inversion in an individual with language delay. *Genomics* 86 (2): 182-194.

Lai, C.S., Fisher, S.E., Hurst, J.A., Levy, E.R., Hodgson, S., Fox, M., Jeremiah, S., Povey, S., Jamison, D.C., Green, E.D., Vargha-Khadem, F., Monaco, A.P. (2000) The SPCH1 region on human 7q31: genomic characterization of the critical interval and localization of translocations associated with speech and language disorder. *American Journal of human genetics* 67 (2): 357-368.

Lai, C.S., Fisher, S.E., Hurst, J.A., Vargha-Khadem, F., Monaco, A.P. (2001) A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature* 413 (6855): 519-23.

Landerl, K. (2010) SLRT-II Lese- und Rechtschreibtest, Weiterentwicklung des Salzburger Lese- und Rechtschreibtest (SLRT), Manual. Bern: Verlag Hans Huber.

Lewis, B.A., Thompson, L.A. (1992) A study of developmental speech and language disorders in twins. *Journal of speech, language and hearing research* 35: 1086–1094.

Li, H., Yamagata, T., Mori, M., Momoi, M.Y. (2005). Absence of causative mutations and presence of autism-related allele in FOXP2 in Japanese autistic patients. *Brain and development* 27: 207–210.

Lyon, G., Shaywitz, S., Shaywitz, B. (2003) A definition of dyslexia. *Annals of dyslexia* 53: 1-14.

MacDermot, K.D., Bonora, E., Sykes, N., Coupe, A.M., Lai, C.S., Vernes, S.C., Vargha-Khadem, F., McKenzie, F., Smith, R.L., Monaco, A.P., Fisher, S.E. (2005) Identification of FOXP2 truncation as a novel cause of developmental speech and language deficits. *American Journal of human genetics* 76: 1074–1080.

Marton, K., Kelmenson, L., Pinkhasova, M. (2007) Inhibition control and working memory capacity in children with SLI. *Psychologia* 50 (2): 110-121.

May, P. (2002) HSP 1-9: Hamburger Schreib-Probe, Diagnose orthografischer Kompetenz zur Erfassung der grundlegenden Rechtschreibstrategien, Handbuch Manuel. Seelze: Verlag vpm.

Mc Ghee, R.L., Ehrlert, D.J., Di Simoni, F. (2007) TTFC-2: The Token Test for Children, Second Edition, Examiner's Manual. Texas: Verlag pro ed.

Mc Nab, F., Klingberg, T. (2007) Prefrontal cortex and basal ganglia control access to working memory. *Nature Neuroscience* 11 (1): 103–107.

McArthur, G.M., Hogben, J.H., Edwards, V.T., Heath, S.M., Mengler, E.D. (2000) On the “Specifics” of Specific Reading Disability and Specific Language Impairment. *Journal of Child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 41 (7): 869-874.

Meng, H., Smith, S.D., Hager, K., Held, M., Liu, J., Olson, R.K., Pennington, B.F., DeFries, J.C., Gelernter, J., O'Reilly-Pol, T., Somlo, S., Skudlarski, P., Shaywitz, S.E., Shaywitz, B.A., Marchione, K., Wang, Y., Paramasivam, M., LoTurco, J.J., Page, G.P., Gruen, J.R. (2005) DCDC2 is associated with reading disability and modulates neuronal development in the brain. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 102 (47): 17053-17058.

Miller, G.A., Galanter, E., Pribram, K.H. (1960) *Plans and the Structure of Behavior*. New York: Holt, Rinehart und Wilson.

Miscimarra, L., Stein, C., Millard, C., Kluge, A., Cartier, K., Freebairn, L., Hansen, A., Shriberg, L., Taylor, H.G., Lewis, B., Iyengar, S.K. (2007) Further evidence of pleiotropy influencing speech and language: analysis of the DYX8 region. *Human Heredity* 63(1): 47-58.

Moll, K., Landerl, K. (2010) SLRT-II, Lese- und Rechtschreibtest, Weiterentwicklung des Salzburger Lese- und Rechtschreibtest (SLRT), Manual. Bern: Verlag Hans Huber.

Montgomery, J.W. (1995) Examination of phonological working memory in specifically language impaired children. *Applied Psycholinguistics* 16: 335–378.

Montgomery, J. W. (2000a) Relation of working memory to off-line and real-time sentence processing in children with specific language impairment. *Applied Psycholinguistics* 21: 117–148.

Montgomery, J.W. (2000b) Verbal working memory and sentence comprehension in children with specific language impairment. *Journal of speech, language, and hearing research* 43 (2): 293-308.

Montgomery, J.W. (2003) Working memory and comprehension in children with specific language impairment: what we know so far. *Journal of Communication Disorders* Volume 36 (3): 221-231.

Montgomery, J.W. (2006) Real-time language processing in school-age children with specific language impairment. *International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists* 41 (3): 275-291.

Montgomery, J.W. (2008) Role of auditory attention in the real-time processing of simple grammar by children with specific language impairment: a preliminary investigation. *International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists* 43 (5): 499-527.

Montgomery, J.W., Evans, J.L. (2009) Complex sentence comprehension and working memory in children with specific language impairment. *Journal of speech, language, and hearing research* 52 (2): 269-288.

Murray, D.J. (1967) The role of speech responses in short-term memory. *Canadian Journal of Psychology* 21: 263-276.

Newbury, D.F., Bonora, E., Lamb, J.A., Fisher, S.E., Lai, C.S., Baird, G., Jannoun, L., Slonims, V., Stott, C.M., Merricks, M.J., Bolton, P.F., Bailey, A.J., Monaco, A.P. (2002) FOXP2 is not a major susceptibility gene for autism or specific language impairment. *American Journal of human genetics* 70: 1318-1327.

Newbury, D.F., Monaco, A.P. (2008) The application of molecular genetics to the study of developmental language disorder. In: Norbury, C.F., Tomblin, J.B., Bishop, D.V. (eds) *Understanding developmental language disorders. From theory to practice*. Hove: Psychology Press: 79-91.

Newbury, D.F., Winchester, L., Addis, L., Paracchini, S., Buckingham, L.L., Clark, A., Cohen, W., Cowie, H., Dworzynski, K., Everitt, A., Goodyer, I.M., Hennessy, E., Kindley, A.M., Miller, L.L, Nasir, J., O'Hare, A., Shaw, D., Simkin, Z., Simonoff, E., Slonims, V., Watson, J., Ragoussis, J., Fisher, S.E., Seckl, J.R., Helms, P.J., Bolton, P.F., Pickles, A., Conti-Ramsden, G., Baird, G., Bishop, D.V., Monaco, A.P. (2009) CIMP and ATP2C2 modulate phonological short-term memory in language impairment. *American Journal of human genetics* 85: 264-272.

Norbury, C.F., Bishop, D.V. (2002) Inferential processing and story recall in children with communication problems: a comparison of specific language impairment, pragmatic language impairment and high-functioning autism. *International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists* 37 (3): 227-25.

Papagno, C., Valentine, T., Baddeley, A.D. (1991): Phonological short-term memory and foreign language vocabulary learning. *Journal of Memory and Language* 30: 331-347.

Papagno, C., Vallar, G. (1992): Phonological short-term memory and the learning of novel words: The effect of phonological similarity and item length. *Quarterly Journal of Experimental Psychology* 44A: 47-67.

Petermann, F., Petermann, U. (2008) HAWIK-IV: Hamburger- Wechsler- Intelligenztest für Kinder- IV, Übersetzung und Adaptation der WISC-IV von Wechsler, D., Manuel, 2., ergänzte Auflage. Bern: Verlag Hans Huber.

Rapin, I., Allen, D. (1983) Developmental language disorders: nosologic considerations. In Kirk, U. (ed.) Neuropsychology of language, reading, and spelling. New York : Academic Press: 155–184.

Rapin, I., Allen, D.A. (1987) Developmental dysphasia and autism in preschool children: Characteristics and subtypes. In Martin, J., Fletcher, P., Grunwell, R., Hall, D. (eds.) Proceedings of the first international symposium on specific speech and language disorders in children. London: Afasic: 20-35.

Rey, G.D. E-Learning Theorien, Gestaltungsempfehlungen und Forschung. URL: [http://www.elearning-psychologie.de/ag\\_modell\\_baddeley.htm](http://www.elearning-psychologie.de/ag_modell_baddeley.htm) [Abrufdatum 2013-08-23]

Rice, M.L., Wexler, K. (1996) Toward tense as a clinical marker of specific language impairment in English-speaking children. *Journal of Speech & Hearing Research* 39 (6): 1239-1257.

Rice, M.L., Haney, K.R., Wexler, K. (1998) Family histories of children with SLI who show extended optional infinitives. *Journal of Speech, Language & Hearing Research* 41 (2): 419-432.

Risse, T., Kiese- Himmel, C. (2009) The Mottiertest: psychometric evaluation using scores from children age 4-6 years. *HNO* 57 (5): 523-528.

Röser, D. (1973) Das Tonaudiogramm als Grundlage für die MdE-Skala. *Zeitschrift für Laryngologie, Rhinologie, Otologie und ihre Grenzgebiete* 52 (9): 666-673.

Rutter, M., Moffitt, T.E., Caspi, A. (2006) Gene-environment interplay and psychopathology: multiple varieties but real effects. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 47 (3-4): 226-261.

Salame, P., Baddeley, A.D. (1982) Disruption of short term memory by unattended speech: Implications for the structure of working memory. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behaviour* 21: 150-164.

Salame, P., Baddeley, A.D. (1989) Effects of background music on phonological short-term memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology* 41 A: 107-122.

Scarborough, H.S. (1990) Very early language deficits in dyslexic children. *Child development* 61 (6): 1728-1743.

Schneider, W. (1989): Möglichkeiten der frühen Vorhersage von Leseleistungen im Grundschulalter. *Zeitschrift für Pädagogische Psychologie* 3 (2): 157-168.

Schneider, W., Schlagmüller, M., Ennemoser, M. (2007) LGVT 6-12: Lesegeschwindigkeits- und Verständnistest für die Klassen 6-12, Manual. Göttingen: Verlag Hogrefe.

Schöler, H., Scheib, K. (2004) Desiderate und Thesen zur Diagnostik bei Sprachentwicklungsstörungen. *Sprache – Stimme – Gehör* 28: 37–41.

Shao, Y., Raiford, K.L., Wolpert, C.M., Cope, H.A., Ravan, S.A., Ashley-Koch, A.A., Abramson, R.K., Wright, H.H., DeLong, R.G., Gilbert, J.R., Cuccaro, M.L., Pericak-Vance, M.A. (2002) Phenotypic homogeneity provides increased support for linkage on chromosome 2 in autistic disorder. *American Journal of human genetics* 70 (4):1058-1061.

Shriberg, L.D., Tomblin, J.B., McSweeny, J.L. (1999) Prevalence of speech delay in 6-year-old children and comorbidity with language impairment. 42 (6):1461-1481.

SLI Consortium (2002) A genome-wide scan identifies two novel loci involved in specific language impairment. *American Journal of human genetics* 70 (2): 384-398.

SLI Consortium (2004) Highly significant linkage to the SLI1 locus in an expanded sample of individuals affected by specific language impairment. *American Journal of human genetics* 74 (6):1225-1238.

Smith, S.D., Pennington, B.F., Boada, R., Shriberg, L.D. (2005) Linkage of speech sound disorder to reading disability loci. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 46 (10): 1057-1066.

Stark, R. E., Tallal, P. (1988) *Language, speech, and reading disorders in children: Neuropsychological studies*. Boston: Little, Brown.

Stein, C.M., Schick, J.H., Gerry Taylor, H., Shriberg, L.D., Millard, C., Kundtz-Kluge, A., Russo, K., Minich, N., Hansen, A., Freebairn, L.A., Elston, R.C., Lewis, B.A., Iyengar, S.K. (2004) Pleiotropic effects of a chromosome 3 locus on speech-sound disorder and reading. *American Journal of human genetics* 74 (2): 283-297.

Stein, C.M., Millard, C., Kluge, A., Miscimarra, L.E., Cartier, K.C., Freebairn, L.A., Hansen, A.J., Shriberg, L.D., Taylor, H.G., Lewis, B.A., Iyengar, S.K. (2006) Speech sound disorder influenced by a locus in 15q14 region. *Behavior genetics* 36 (6): 858-868.

Stothard, S. E., Snowling, M. J., Bishop, D. V. M., Chipchase, B.B., Kaplan, C.A. (1998) Language impaired preschoolers: A follow-up into adolescence. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 41 (2): 407–418.

Tager-Flusberg, H., Cooper, J. (1999): Present and future possibilities for defining a phenotype for specific language impairment. *Journal of speech, language and hearing research* 42 (5): 1275-1278.

Tager-Flusberg, H., Joseph, R. M. (2003). Identifying neurocognitive phenotypes in autism. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B: Biological Sciences* 358: 303–314.

Tallal, P., Miller, S., Fitch, R.H. (1993) Neurobiological basis of speech: a case for the preeminence of temporal processing. *Annals of the New York Academy of Sciences* 682 :27-47.

Tewes, U. (1994) HAWIE-R: Hamburg- Wechsler- Intelligenztest für Erwachsene, Handbuch und Testanweisung. Bern: Verlag Hans Huber.

Tomblin, J.B., Zhang, X. (1999) Language patterns and etiology in children with specific language impairment. In: Tager-Flusberg, H (ed) *Neurodevelopmental disorders*. Cambridge, MA: MIT Press: 361-382.

Tomblin, J. B. (1996) Genetic and environmental contributions to the risk for specific language impairment. In Rice, M. (ed.) *Towards a genetics of language*. Mahwah, NJ: Erlbaum: 190-210.

Tomblin, J.B., Buckwalter P.R. (1998) Heritability of poor language achievement among twins. *Journal of speech language and hearing research* 41:188–199.

Tomblin, J.B. (2008) Validating diagnostic standards for specific language impairment using adolescent outcomes. In: Norbury, C.F., Thomblin, J.B., Bishop D.V (eds) *Understanding developmental language disorders. From theory to practice*. Hove, New York: Psychology Press.

Tomblin, J.B., Buckwalter, P.R. (1994) Studies of genetics of specific language impairment. In: Watkins, R.V., Rice, M.L., (eds) *Specific language impairments in children*. Baltimore: Brookes: 17–34.

Tomblin, J.B., Records, N.L., Buckwalter, P., Zhang, X., Smith, E., O'Brien, M. (1997) Prevalence of specific language impairment in kindergarten children. *Journal of speech, language and hearing research* 40: 1245-60.

Tomblin, J.B., Records, N.L., Zhang, X. (1996) A system for the diagnosis of specific language impairment in kindergarten children. *Journal of speech and hearing research* 39 (6): 1284-1294.

Ullman, M.T., Pierpont, E.I. (2005) Specific language impairment is not specific to language: The procedural deficit hypothesis. *Cortex* 41 (3): 399-433.

Vallipuram, J., Grenville, J., Crawford, D.A. (2010) The E646D-ATP13A4 mutation associated with autism reveals a defect in calcium regulation. *Cellular and molecular Neurobiology* 30 (2): 233-246.

Van Weerdenburg, M., Verhoeven, L., van Balkom, H. (2006) Towards a typology of specific language impairment. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 47 (2): 176-89.

Vernes, S.C., Newbury, D.F., Abrahams, B.S., Winchester, L., Nicod, J., Groszer, M., Alarcon, M., Oliver, P.L., Davies, K.E., Geschwind, D.H., Monaco, A.P., Fisher, S.E. (2008) A functional genetic link between distinct developmental language disorders. *The New England journal of medicine* 359: 2337-2345.

Weckerly, J., Wulfeck, B., Reilly, J. (2001) Verbal Fluency Deficits in Children With Specific Language Impairment: Slow Rapid Naming or Slow to Name? *Child Neuropsychology* 7 (3):142-152.

Weismer, S. E., Tomblin, J. B., Chynoweth, J. G., Jones, M. (2000) *Journal of speech, language and hearing research* 43 (4):865-879.

---

Wendlandt, W. (2011) Sprachstörungen im Kindesalter, Forum Logopädie, unter Mitarbeit von Sandra Niebuhr-Siebert, Herausgegeben von Luise Springer, Dietlinde Schrey-Dern, 6.aktualisierte Auflage. Stuttgart: Thieme Verlag.

Whitehurst, G.J., Falco, F.L., Lonigan, C.J., Fischel, J.E., DeBaryshe, B.D., Valdez-Menchaca, M.C., Caulfield, M. (1988) Accelerating language development through picture book reading. *Developmental Psychology* 24 (4): 552-559.

Wilson, B.C., Risucci, D. (1986) A model for clinical-quantitative classification. Generation 1: Application to language disordered preschool children. *Brain and Language* 27 :281-309.

Wilson, S.P., Kipp, K. (1998) The development of efficient inhibition: Evidence from directed forgetting tasks. *Developmental Review* 18: 86–123.

Wolfus, B., Moscovitch, M., Kinsbourne, M. (1980) Subgroups of developmental language impairment. *Brain and language* 10 (1): 152-71.

**Lebenslauf**



## **Danksagung**

## Anhang I: Anschreiben

Universitätsklinikum Münster . Klinik und Poliklinik für Phoniatrie  
und Pädaudiologie . 48129 Münster

**An Herrn /Frau  
XY**

**Klinik und Poliklinik für  
Phoniatrie und Pädaudiologie**

**Univ.-Prof. Dr. med.  
Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen**  
*Direktorin*

Kardinal-von-Galen-Ring 10  
48149 Münster

T +49 (0)2 51 - 83 – 568 71

F +49 (0)2 51 - 83 - 568 89

Vermittlung: T +49 (0)2 51 - 83 - 0

phonpaed@uni-muenster.de

www.klinikum.uni-muenster.de

*Sehr geehrte Frau X, Sehr geehrter Herr X ,*

wir möchten Sie über eine wissenschaftliche Studie informieren, die zur Zeit an unserer Klinik durchgeführt wird, und Sie gleichzeitig um *Ihre Teilnahme / die Teilnahme Ihres Kindes* an dieser Studie bitten. Die Teilnahme ist freiwillig, und Sie können auch später jederzeit Ihre Einwilligung zur Teilnahme widerrufen, ohne dafür Gründe anzugeben und ohne dass *Ihnen / Ihrem Kind* daraus Nachteile entstehen.

### **Worum geht es bei diesem Forschungsprojekt?**

In den Familien Schäper/Müller sind mehrere Kinder von einer besonderen Form der Sprachentwicklungsstörung betroffen. Diese sogenannte „Spezifische Sprachentwicklungsstörung“ zeigt sich in einer isolierten Verzögerung und Beeinträchtigung beim Erlernen von Sprache und/oder Schrift, während nichtsprachliche Fähigkeiten altersgemäß intakt sind. Sprachtherapien sind bei Kindern mit Sprachentwicklungsstörungen erfolgreich, doch ist für die Auswahl der richtigen Therapieform und den Umgang mit der Erkrankung das Wissen über die Ursache der Sprachentwicklungsstörung essentiell. In weiterer Folge kann man durch das Wissen einer familiären genetischen Sprachentwicklungsverzögerung junge Familienmitglieder frühzeitig und angepasst sprachtherapeutisch behandeln.

### **Was ist das Ziel unserer Studie?**

Ziel unserer Studie ist, genetische Marker für die in den Familien Schäper/Müller vorkommende Spezifische Sprachentwicklungsstörung zu finden. Das genetische Material wird dabei ausschließlich auf Gene verwandt, für die eine Bedeutung für die Sprachentwicklung angenommen wird.

### **Wer nimmt an dieser Studie teil?**

In unsere Studie wollen wir möglichst viele leiblichen Verwandten der Familien Schäper/Müller aufnehmen. Je mehr Familienmitglieder an dieser Studie teilnehmen, umso wahrscheinlicher ist es, dass wir genetische Marker finden, die für die Spezifische Sprachentwicklungsstörung in den Familien Schäper/Müller verantwortlich sind.

### **Welche Untersuchungen werden durchgeführt?**

- Eine ausführliche Sprachuntersuchung (Dauer: ca. 60 Minuten)
- Eine Blutabnahme

### **Was sind mögliche Unannehmlichkeiten bei der Teilnahme an der Studie?**

Eine Blutabnahme kann für Sie / Ihr Kind mit kurzen Schmerzen verbunden sein und zu einem „blauen Fleck“ (Hämatom) führen.

### **Was geschieht mit den Daten?**

Die Untersuchungsergebnisse werden von den Studienleitern pseudonymisiert, d.h. die Namen durch einen Verschlüsselungscode ersetzt und erst anschließend statistisch ausgewertet. Berichte oder Publikationen werden dadurch keine personenbezogenen Daten enthalten.

### **Werden die Kosten, die den Probanden aufgrund der Teilnahme entstehen, ersetzt?**

Wir erstatten den Probanden eine Aufwandsentschädigung von 9,00 € pro Stunde plus Fahrtkosten.

---

### **Wer führt diese Forschung durch?**

Dieses Forschungsprojekt wird von der Klinik und Poliklinik für Phoniatrie und Pädaudiologie des Universitätsklinikums Münster durchgeführt. Das Projekt wird von Frau Prof. Dr. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen (Klinikdirektorin) und Frau Dr. Lisa Doering geleitet, weitere Mitarbeiter sind Frau Dr. Karen Reichmuth und Frau cand.med. Sabrina Regele. Diese Studie wird in Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Münster (Leiter: Prof. Dr. Peter Wieacker) durchgeführt.

Die Dienstanschrift lautet:

**Universitätsklinikum Münster**  
**Klinik und Poliklinik für Phoniatrie und Pädaudiologie**  
**Kardinal-von-Galen-Ring 10**  
**48149 Münster**

Telefonisch sind wir unter **0251 – 83 56871** oder **0251 – 83 56859** zu erreichen. Eine Kontaktaufnahme ist auch über eine E-Mail (**[lisa.doering@uni-muenster.de](mailto:lisa.doering@uni-muenster.de)**) möglich.

Dieser Brief ist als erste Vorab-Information gedacht. Wir werden Sie in den nächsten Tagen telefonisch kontaktieren, um Sie um Ihre Teilnahme an diesem Forschungsprojekt zu bitten und in diesem Falle alle offenen Fragen zu besprechen. In weiterer Folge werden Sie dann vor Beginn der Teilnahme ausführliche schriftliche Aufklärungsbögen erhalten.

Wir danken Ihnen für's Erste für Ihr Interesse und verbleiben

mit freundlichen Grüßen,

---

Dr. Lisa Doering

---

Prof. Dr. A. am Zehnhoff- Dinnesen

## **Anhang II: Informationsblatt/ Aufklärung für Erwachsene**

Universitätsklinikum Münster . Klinik und Poliklinik für  
Phoniatrie  
und Pädaudiologie . 48129 Münster

**Klinik und Poliklinik für  
Phoniatrie und Pädaudiologie**

**Univ.-Prof. Dr. med.  
Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen**  
*Direktorin*

Kardinal-von-Galen-Ring 10  
48149 Münster

T +49 (0)2 51 - 83 – 568 71

F +49 (0)2 51 - 83 - 568 89

Vermittlung: T +49 (0)2 51 -83 -0

phonpaed@uni-muenster.de

www.klinikum.uni-muenster.de

### **Information und Aufklärung über den Zweck und Ablauf der Studie: „Genetik der spezifischen Sprachentwicklungsstörung“**

Sehr geehrte Frau X, Sehr geehrter Herr X ,

wir möchten Sie über eine wissenschaftliche Studie informieren, die zur Zeit an unserer Klinik durchgeführt wird, und Sie gleichzeitig um Ihre Teilnahme / die Teilnahme Ihres Kindes an dieser Studie bitten.

#### **Worum geht es bei diesem Forschungsprojekt?**

In den Familien Schäper/Müller sind mehrere Kinder von einer besonderen Form der Sprachentwicklungsstörung betroffen. Diese sogenannte „Spezifische Sprachentwicklungsstörung“ zeigt sich in einer isolierten Verzögerung und Beeinträchtigung beim Erlernen von Sprache und eventuell auch Schrift, während nichtsprachliche Fähigkeiten altersgemäß intakt sind. Sprachtherapien sind bei Kindern mit Sprachentwicklungsstörungen erfolgreich, doch ist für die Auswahl der richtigen Therapieform und den Umgang mit der Erkrankung das Wissen über die Ursache der Sprachentwicklungsstörung essentiell. In weiterer Folge kann man durch das Wissen einer familiären genetischen Sprachentwicklungsverzögerung junge Familienmitglieder frühzeitig und angepasst sprachtherapeutisch behandeln.

### **Was ist das Ziel unserer Studie?**

Ziel unserer Studie ist, genetische Marker für die in den Familien Schäper/Müller vorkommende Spezifische Sprachentwicklungsstörung zu finden. Das genetische Material wird dabei ausschließlich auf Gene verwandt, für die eine Bedeutung für die Sprachentwicklung angenommen wird.

### **Wer nimmt an dieser Studie teil?**

In unsere Studie wollen wir möglichst viele leiblichen Verwandten der Familien Schäper/Müller aufnehmen. Je mehr Familienmitglieder an dieser Studie teilnehmen, umso wahrscheinlicher ist es, dass wir genetische Marker finden, die für die Spezifische Sprachentwicklungsstörung in den Familien Schäper/Müller verantwortlich sind.

### **Welche Untersuchungen werden durchgeführt?**

- Eine Sprachuntersuchung
- Eine Blutabnahme

### **Wie läuft die Sprachuntersuchung ab?**

Bei der Sprachuntersuchung werden verschiedene sprachliche Leistungen wie Nachsprechen, Wortflüssigkeit und Lesen überprüft. Zu diesem Zweck sitzen Sie oder Ihr Kind mit einer Untersucherin in einem ruhigen Raum und bearbeiten gemeinsam verschiedene Aufgaben. Diese Untersuchung dauert circa eine Stunde.

### **Was passiert bei der Blutabnahme?**

Zur Teilnahme an dieser Studie benötigen wir eine Blutprobe (10 ml, entsprechend ein Esslöffel), um die Gene zu untersuchen, welche mit der Sprachentwicklungsstörung in Verbindung stehen. Bei Kindern benötigen wir weniger Blut. Aus den Blutzellen wird die genetische Substanz, die DNA gewonnen, die für die weiteren Untersuchungen verwendet wird.

Diese Blutprobe wird Ihnen vom leitenden Oberarzt der Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie, Dr. Deuster, abgenommen. Ihrer Blutprobe wird eine Nummer

zugeordnet. Aus der Probe, welche dann nicht länger Ihren Namen enthält, wird Erbsubstanz gewonnen. Das genetische Material wird ausschließlich zur Untersuchung auf Gene verwandt, für die eine Bedeutung bei der Sprachentwicklung angenommen wird.

**Was wird getan, um sicherzustellen, dass Informationen über mich vertraulich bleiben?**

Die Zuordnung von personenidentifizierenden Daten zu einer bestimmten Blut-/DNA-Probe ist nur den Studienmitarbeitern möglich.

Die Untersuchungsergebnisse der Sprachuntersuchung werden von den Studienleitern pseudonymisiert, d.h. die Namen durch einen Verschlüsselungscode ersetzt und erst anschließend statistisch ausgewertet. Berichte oder Publikationen werden dadurch keine personenbezogenen Daten enthalten.

Angehörigen Ihrer Familie werden selbstverständlich keine Informationen über Ihre Untersuchungsbefunde oder die Ihrer Kinder weitergegeben.

**Was passiert, wenn etwas Auffälliges in meinen Genen gefunden wird?**

Sollten wir ein Ergebnis erhalten, das Sie oder Ihr Kind betrifft, so teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn Sie dies ausdrücklich wünschen (siehe Einverständniserklärung). Ein entsprechendes Kreuz im Feld *“Ich möchte über mich/mein Kind betreffende Ergebnisse der Forschungsprojekte aufgeklärt werden“* ist zu setzen. Möchten Sie über eventuelle Ergebnisse nicht informiert werden, werden wir dies selbstverständlich berücksichtigen. In vielen Fällen beziehen sich Ergebnisse von genetischen Untersuchungen nur auf eine Gruppe von Probanden oder Patienten, nicht aber auf einzelne Personen. Es werden Risikofaktoren ermittelt. Dies ist vergleichbar etwa mit Aussagen wie „Rauchen erhöht das Risiko für Herz-Kreislaufkrankungen“ (eine Aussage für den einzelnen Raucher kann nicht gemacht werden). In diesem Fall können wir Ihnen keine Aussage zu Ihrem persönlichen Ergebnis machen. In anderen Fällen, bei denen nach bestimmten Veränderungen einzelner Gene gesucht wird, erhalten wir ein personenbezogenes Ergebnis.

Es sind auch Veränderungen bekannt, die gehäuft bei Patienten mit einer bestimmten Erkrankung gefunden werden. Allerdings ist die genaue Bedeutung der Veränderung im Bezug auf eine Erkrankung bisher nicht geklärt. Dies betrifft z. B. Veränderungen, bei denen Verluste oder Zugewinne von Anteilen eines Chromosoms auftreten. Sollte ein derartiges Ergebnis bei Ihnen / Ihrem Kind gefunden werden, würden wir diesen Befund – sofern Sie hierüber informiert werden wollen – im Rahmen einer humangenetischen Beratung mit Ihnen besprechen.

**Was sind mögliche Unannehmlichkeiten bei der Teilnahme an der Studie?**

Eine Blutabnahme kann für Sie / Ihr Kind mit kurzen Schmerzen verbunden sein und zu einem „blauen Fleck“ (Hämatom) führen.

**Was sind die möglichen Risiken oder Nebenwirkungen durch die Teilnahme an dieser Studie?**

Es besteht die theoretische Möglichkeit, dass genetische Informationen, welche den Familien mitgeteilt werden, in Zukunft Auswirkungen auf ihre Krankenversicherung (speziell private Krankenversicherung) oder berufliche Möglichkeiten haben könnten. Dies ist in Deutschland (mit Ausnahme sehr hoher Versicherungssummen, d.h. Lebens-, Berufsunfähigkeits-, Erwerbsunfähigkeits- oder Pflegerentenversicherungen mit einer Leistung von mehr als 300.000 Euro insgesamt oder 30.000 Euro jährlich) für diagnostische Gentests gesetzlich verboten (Gendiagnostikgesetz, verabschiedet im April 2009, Inkrafttreten am 01. Februar 2010). Ein entsprechendes Gesetz für genetische Daten, die durch die Teilnahme an Forschungsprojekten gewonnen wurden, gibt es zum jetzigen Zeitpunkt nicht. Auch wenn Auswirkungen eventueller Ergebnisse der genetischen Forschung auf Versicherungen u.ä. sehr unwahrscheinlich sind, können sie somit zum jetzigen Zeitpunkt aufgrund der unzureichenden Gesetzeslage nicht ausgeschlossen werden.

In seltenen Fällen stellen sich bei genetischen Untersuchungen unerwartete Ergebnisse heraus, wie z. B. die Tatsache, dass Eltern nicht die biologischen Eltern sind. Diese Informationen werden NICHT mitgeteilt.

Es kann sein, dass genetische Risikofaktoren für eine Sprachentwicklungsstörung bei Ihrem Kind gefunden werden, obwohl Ihr Kind gesund und unauffällig ist. Dies kann von Ihnen als belastend empfunden werden. Es kann desweiteren sein, dass genetische Veränderungen, die für die Sprachentwicklungsstörung eines Kindes verantwortlich scheinen, auch bei einem nicht betroffenen Elternteil gefunden werden. Auch dies kann als belastend empfunden werden. Dabei ist es uns wichtig zu betonen, dass ein Gen aktiv sein kann oder nicht-aktiv. Allein nur das Vorhandensein einer genetischen Veränderung ist noch kein Indikator für eine Sprachstörung.

Wenn Sie als Eltern gefragt werden, der Teilnahme Ihres Kindes an unseren Forschungsprojekten zuzustimmen, besteht die besondere Situation, dass Sie für Ihr Kind entscheiden müssen, welche Informationen bekannt gegeben werden. Wir bitten Sie zu bedenken, dass das Wissen um genetische Risikofaktoren oder genetische Veränderungen eventuell erst zu einem späteren Zeitpunkt für Ihr Kind belastend sein kann, etwa bei der Familiengründung. Wir werden Informationen über genetische Befunde nicht direkt an minderjährige Kinder weitergeben. Sollte Ihr Kind selber die Teilnahme an der Studie ablehnen, werden wir dies respektieren.

#### **Wird die Studie mir selbst helfen?**

Sollten Sie oder Ihr Kind von dieser besonderen Form der Sprachstörung betroffen sein, ist es durch diese gezielte Untersuchung möglich, für Sie oder Ihr Kind eine adäquate Therapie zu empfehlen und einzuleiten (wahlweise an unserer Klinik oder bei niedergelassenen Kollegen).

#### **Wird diese Studie in Zukunft anderen Menschen helfen?**

Wenn wir genetische Marker für diese spezifische Form der Sprachentwicklung finden, können Risikopersonen mit diesem Wissen frühzeitig behandelt und therapeutisch versorgt werden. Dadurch können Langzeitdefizite minimiert werden.

**Werden die Kosten, die den Probanden aufgrund der Teilnahme entstehen, ersetzt?**

Wir erstatten den Probanden eine Aufwandsentschädigung von 9,00 € pro Stunde plus Fahrtkosten.

**Was passiert bei einem Unfall auf dem Weg zur Untersuchung?**

Für die Probanden der Studie besteht eine Unfallversicherung für den Zeitraum des Aufenthalts in unserer Klinik sowie für den direkten An- und Abfahrtsweg (Versicherer: Ecclesia mildenberger, Höchstersatzleistung 5.000.000 €, Versicherungssumme pro Proband 500.000,- €). Als Versicherungsbedingungen gelten die Allgemeinen Unfallversicherungsbedingungen (AUB 2009). Diese werden den Probanden auf Wunsch auch ausgehändigt.

**Ist die Teilnahme freiwillig und kann sie abgebrochen werden?**

Die Teilnahme ist freiwillig, Sie können die Untersuchung jederzeit abbrechen, und Sie können auch später jederzeit Ihre Einwilligung zur Teilnahme widerrufen, ohne dafür Gründe anzugeben und ohne dass Ihnen oder Ihrem Kind daraus Nachteile entstehen. Genetisches Material, Informationen zu eventuellen Ergebnissen sowie studienbezogene klinische Daten werden, wenn Sie dies wünschen, vernichtet.

**Wer führt diese Forschung durch?**

Dieses Forschungsprojekt wird von der Klinik und Poliklinik für Phoniatrie und Pädaudiologie des Universitätsklinikums Münster in Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Münster (Leiter: Prof. Dr. Peter Wieacker) durchgeführt. Das Projekt wird von Frau Prof. Dr. Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen (Klinikdirektorin) Frau Dr. Lisa Doering und Frau PD Dr. Bogdanova Markov geleitet, weitere Mitarbeiter sind Frau Dr. Karen Reichmuth, Herr Dr. Dirk Deuster und Frau cand.med. Sabrina Regele.

---

Die Dienstanschrift lautet:

**Universitätsklinikum Münster**

**Klinik und Poliklinik für Phoniatrie und Pädaudiologie**

**Kardinal-von-Galen-Ring 10**

**48149 Münster**

Telefonisch sind wir unter **0251 – 83 56871** zu erreichen.

Eine Kontaktaufnahme ist auch über eine E-Mail (**[lisa.doering@uni-muenster.de](mailto:lisa.doering@uni-muenster.de)**) möglich.

Mit freundlichen Grüßen,

---

Dr. Lisa Doering

---

Prof. Dr. A. am Zehnhoff-Dinnesen

## **Anhang III: Informationsblatt/ Aufklärung für Kinder & Jugendliche**

Universitätsklinikum Münster . Klinik und Poliklinik für Phoniatrie  
und Pädaudiologie . 48129 Münster

**Klinik und Poliklinik für  
Phoniatrie und Pädaudiologie**

**Univ.-Prof. Dr. med.  
Antoinette am Zehnhoff-Dinnesen**  
*Direktorin*

Kardinal-von-Galen-Ring 10  
48149 Münster

T +49 (0)2 51 - 83 – 568 71

F +49 (0)2 51 - 83 - 568 89

Vermittlung: T +49 (0)2 51 -83 -0

phonpaed@uni-muenster.de

www.klinikum.uni-muenster.de

### Informationsblatt für Kinder & Jugendliche

Titel der Studie: „Genetik der spezifischen Sprachentwicklungsstörung“

Liebe (r) \_\_\_\_\_,

in Deiner Verwandtschaft gibt es mehrere Kinder mit einer besonderen Form einer Sprachstörung. Sie haben Schwierigkeiten, sich neue Wörter zu merken, können längere Sätze schlechter verstehen und tun sich auch beim Lesen und Schreiben schwer. Um herauszufinden, welche Gene für diese Sprachstörung verantwortlich sind, machen wir diese Studie, und Du kannst uns dabei helfen.

#### **Was sind Gene?**

Warum entstehen aus Menschen immer wieder Menschen, aus Laubfröschen immer wieder Laubfrösche und aus Sonnenblumen immer wieder Sonnenblumen? Warum kommt es nie vor, dass Elefanten plötzlich Giraffenbabys zur Welt bringen? Warum sehen Kinder ihren Eltern ähnlich?

Der Grund liegt in den Genen, die von den Eltern an ihre Nachkommen weitervererbt werden. Alle Lebewesen – egal ob Mensch, Tier, Pflanze oder Mikroorganismus – besitzen in ihrem Inneren Gene. Sie sind wie Baupläne, in denen geschrieben steht, was für ein Lebewesen heranwächst und wie es aussieht.

Für viele Deiner Merkmale wie Augenfarbe, Blutgruppe usw. trifft es zu, dass sie in den Genen, die Du von Deinen Eltern geerbt hast, vorgegeben sind. Deshalb spricht man auch von Erbmerkmalen. Daneben hast Du aber auch viele Merkmale, die Du im Verlaufe Deines Lebens erworben hast und die Du nicht geerbt hast. Die Narbe auf Deinem Knie kommt von einem Sturz und nicht, weil es so in Deinen Genen geschrieben steht. Dass Du Snowboard fahren kannst, hast Du nicht von Deinen Eltern geerbt, sondern Du hast es gelernt. Zusätzlich gibt es noch Eigenschaften, die sowohl ererbt als auch erworben sind. So hast Du Deine Intelligenz zu einem Teil vererbt bekommen und zu einem Teil selbst erworben. Auch die sprachlichen Fähigkeiten werden zum Teil vererbt und zum Teil selbst erworben.

### **Was wird in unserer Studie untersucht?**

Wir wollen in dieser Studie möglichst viele Verwandte der Familien Schäper und Müller untersuchen, sowohl gesunde Verwandte als auch Verwandte mit Sprachstörung. Die Untersuchung besteht aus einer Sprachuntersuchung und einer Blutabnahme. Im Blut wird dann nach genetischen Veränderungen bei den erkrankten Verwandten im Vergleich zu den gesunden Verwandten gesucht.

Die Sprachuntersuchung dauert ungefähr eine Stunde. Dabei sitzt die Untersucherin mit Dir in einem ruhigen Raum und stellt Dir einige Aufgaben, wie zum Beispiel Namen von Gegenständen Nennen, Lesen und Nachsprechen. Bei der anschließenden Blutuntersuchung wird Dir aus Deinem Arm Blut abgenommen. Die Blutmenge entspricht ungefähr der Menge, die in einen Teelöffel passt.

---

### **Was geschieht mit den Untersuchungsergebnissen?**

Die Ergebnisse von allen teilnehmenden Verwandten werden in der Klinik für Phoniatrie und Pädaudiologie gesammelt und miteinander verglichen. Alle Ergebnisse werden so aufgeschrieben, dass es nicht möglich ist herauszubekommen, dass Du an dieser Studie teilgenommen hast. Dein Name und Deine Adresse werden an keiner Stelle erwähnt.

### **Kann ich meine Teilnahme verweigern bzw. zurückziehen?**

Ja. Die Teilnahme an dieser Untersuchung ist freiwillig. Du kannst Dein Einverständnis jederzeit, ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für eine weitere mögliche medizinische Versorgung, zurückziehen.

Mit freundlichen Grüßen,

---

Dr. Lisa Doering

---

Prof. Dr. A. am Zehnhoff-Dinnesen

## Anhang IV: Fragebogen zur Sprachentwicklung

- 1 Was ist Ihre Muttersprache? \_\_\_\_\_
- 2 Sind Sie einsprachig aufgezogen worden?  
ja  nein
- 3 Was sind/waren Ihre Eltern von Beruf?  
Mutter \_\_\_\_\_  
Vater \_\_\_\_\_
- 4 Wie würden Sie die finanzielle Situation in Ihrer Familie, als sie ein  
Kleinkind waren, einschätzen?  
durchschnittlich  unterdurchschnittlich  überdurchschnittlich
- 5 Hat Ihre Mutter Sie zeitlich entbunden?  
frühzeitig  rechtzeitig
- 6 Waren Sie als neugeborener Säugling  
leicht  normal-  schwergewichtig ?
- 7 Hat Ihre Mutter während der Schwangerschaft geraucht  
ja  nein   
oder Alkohol getrunken?  
ja  nein
- 8 Hatten Sie eine neurologische Erkrankung, z. B. Epilepsie?  
ja  nein
- 9 Leiden Sie unter einer psychiatrischen Erkrankung, z. B. Depression?  
ja  nein

- 10 Hatten Sie eine Stoffwechselerkrankung, wie z. B. Leberinsuffizienz?  
ja  nein

**Ich würde Ihnen nun gerne einige Fragen zu Ihrer eigenen Sprachentwicklung in Ihrer Kindheit stellen:**

- 11 Wissen Sie, wann Sie angefangen haben zu sprechen?  
unbekannt  besonders früh  besonders spät
- 12 Wissen Sie, ob es Auffälligkeiten während Ihrer Sprachentwicklung gab?  
unbekannt  auffällig  unauffällig

Wenn ja, welche?

---

---

- 13 Erinnern Sie sich an Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben in der Schule im Vergleich zu Ihren Klassenkameraden?  
Keine Schwierigkeiten  Schwierigkeiten

- 14 Haben Sie eine Klasse wiederholt?  
ja  nein

Wenn ja, in welchem Alter, warum?

---

---

- 15 Sind Ihnen auf Ihrem weiteren Bildungsweg (Hauptschule, Realschule, Gymnasium, berufsbildende Schule) Schwierigkeiten beim Lesen oder Schreiben aufgefallen?

ja  nein

Wenn ja, welche?

---

---

16 Haben Sie heute noch Auffälligkeiten beim Sprechen, Lesen, Schreiben?

Machen Sie z. B. Fehler, bemerken Sie Wortfindungsstörungen?

Auffällig ja  nein

17 Schreiben Sie gerne? Lesen Sie gerne?

ja  nein

18 Fällt es Ihnen schwer, eine Fremdsprache zu erwerben?

ja  nein

19 Haben Sie jemals Sprachdiagnostik, Sprachförderung, Sprachtherapie erhalten?

ja  nein

Wenn ja, gibt es dazu vielleicht noch Unterlagen? (Name, Adresse des Behandlers)

---

---

## **Anhang V: Fragebogen zur Sprachentwicklung des eigenen Kindes**

- 1 Was ist die Muttersprache Ihres Kindes? \_\_\_\_\_
- 2 Ist es einsprachig aufgezogen worden?  
ja  nein
- 3 Was sind Sie von Beruf?  
Mutter \_\_\_\_\_  
Vater \_\_\_\_\_
- 4 Wie würden Sie die finanzielle Situation in Ihrer Familie einschätzen?  
durchschnittlich  .unterdurchschnittlich  überdurchschnittlich
- 5 Wie haben Sie Ihr Kind zeitlich entbunden?  
frühzeitig  rechtzeitig
- 6 War Ihr Kind als neugeborener Säugling  
leicht  normal-  schwergewichtig ?
- 7 Haben Sie/ hat die Mutter während der Schwangerschaft geraucht  
ja  nein   
oder Alkohol getrunken?  
ja  nein
- 8 Hat Ihr Kind eine neurologische Erkrankung, z. B. Epilepsie?  
ja  nein
- 9 Leidet es unter einer psychiatrischen Erkrankung, z. B. Depression?  
ja  nein
- 10 Hat Ihr Kind eine Stoffwechselerkrankung, wie z. B. Leberinsuffizienz?  
ja  nein

**Ich würde Ihnen nun gerne einige Fragen zu der Sprachentwicklung Ihres Kindes stellen:**

11 Wissen Sie, wann es angefangen hat zu sprechen?

unbekannt       besonders früh       besonders spät

12 Wissen Sie, ob es Auffälligkeiten während seiner Sprachentwicklung gab?

unbekannt       auffällig       unauffällig

Wenn ja, welche?

---

---

für Schulkinder zusätzlich:

13    Erinnern Sie sich an Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben in der Schule im Vergleich zu seinen Klassenkameraden?

Keine Schwierigkeiten       Schwierigkeiten

14    Hat Ihr Kind eine Klasse wiederholt?   ja    nein

Wenn ja, in welchem Alter, warum?

---

---

15    Sind Ihnen auf seinem möglichen weiteren Bildungsweg (Hauptschule, Realschule, Gymnasium, berufsbildende Schule) Schwierigkeiten beim Lesen oder Schreiben aufgefallen?

ja    nein

Wenn ja, welche?

---

---

16 Hat es heute noch Auffälligkeiten beim Sprechen, Lesen, Schreiben?

Macht es z. B. Fehler, bemerken Sie Wortfindungsstörungen?

ja  nein

17 Schreibt es gerne? Liest es gerne?

ja  nein

18 Fällt es ihm schwer, eine Fremdsprache zu erwerben?

ja  nein

19 Hat es jemals Sprachdiagnostik, Sprachförderung, Sprachtherapie erhalten?

ja  nein

Wenn ja, gibt es dazu vielleicht noch Unterlagen? (Name, Adresse des Behandlers)

---

---