

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Eine akustische Analyse bei drei Familienangehörigen

Lydia Schabronath-Schwarzbach
ULG Klinische Linguistik
Salzburg, 16. März 2013

Aufbau der Masterarbeit

Theoretischer Teil:

Spinozerebelläre Ataxie, EA Typ2, FHM-1

Kleinhirn und Sprache

Ataktische Dysarthrie

Akustische Dysarthriediagnostik - Praat

Aufbau der Masterarbeit

Empirischer Teil:

Akustische Analyse bei 3 SCA Patienten

Ergebnisse

Vergleich

Diskussion

Vor- und Nachteile Praat

Ausblick

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Autosomal-dominante Ataxien (SCA)

Fortschreitende Atrophie des Kleinhirns

Hirnstamm

ZNS

Prävalenz

1–5.5 zu 100000

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

SCA6

nur Kleinhirn betroffen

Symptome:

- pathologische Augenbewegungen
- Standunsicherheit, Fallneigung
- breitbeiniges, unsicheres Gangbild
- Dysdiadochokinese
- Intentionstremor
- Dysarthrie
- Segmentäre Dystonien

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Episodische Ataxie Typ 2

Auslöser: physikalische, emotionale Faktoren

Dauer: 15 minütige–tagelange Episoden

Symptome:

- Migräne
- Ataxie
- Dysarthrie

Episodenfreie Phasen:

- Blickrichtungsnystagmus
- leichte Rumpfataxie

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Familiäre hemiplegische Migräne-Typ 1 (FHM-Typ 1)

Prävalenz: 100–200 Familien weltweit

Symptome:

- Hemiparese
- Dysarthrie
- Motorische Aurasymptome

⇒ SCA6, episodische Ataxie Typ2, familiäre hemiplegische Migräne auf dem CACNA1A Gen allelisch

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Die Rolle des Kleinhirns beim Sprechen

Relevante Strukturen: Vermis und beide Kleinhirnhemisphären

Mitlaufende Silbensequenzierung

»inneres« Sprechen

Planung und Initiierung

Prosodische Merkmale (zeitliche Sprachdimension)

Höhere kognitive Funktionen

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Dysarthrie

Klassifikation und Taxonomie

Erworbene neurogene Sprechstörung

Schädigung des zentralen oder peripheren Nervensystems

Beeinträchtigung der Steuerung und Ausführung von Sprechbewegungen

(Ziegler et al., 2002)

Fünf Dysarthriearten:

schlaaffe, spastische, hypokinetisch, hyperkinetische und ataktische Dysarthrien

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Die ataktische Dysarthrie

Auffälligkeiten in:

Sprechatmung z.B. inadäquate EA - Pausen

Stimme z.B. Stimmtremor (2-4 Hz)

Artikulation z.B. reduzierte Schärfe

Prosodie z.B. verlangsamtes oder skandierendes Sprechen

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Akustische Dysarthriediagnostik – Praat

Praat – Programm (Boersma&Weenink)

open source PC Programm

Oszillogramm (Schalldruckkurve)

Sonagramm

Graphiken

Phonetische Analyse, Bearbeitung und Veränderung von Sprachaufnahmen

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Empirische Untersuchung

Sprachaufnahmen von 3 in der Schweiz wohnhaften Familienangehörigen mit SCA

Akustische Analyse mittels Praat

Vergleich der Ergebnisse mit den Werten der Kontrollgruppen

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Untersuchungsteilnehmer – Patientenbeschreibung

Herr M. (geb.1973):

2007 fMRI: ponto-cerebelläre Atrophie

Diagnose: familiäre hemiplegischen Migräne und vmtl. SCA6

2013 genetische Untersuchungen

Behandlung: Botoxinjektionen gegen Schreibkrampf

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Untersuchungsteilnehmer – Patientenbeschreibung

Tochter A.M. (geb. 2000)

2004 logopädische Diagnose: multiple Dyslalie,
myofunktionelle Störung, undeutliche Aussprache

2006 Diagnose: Epilepsie

2011 fMRI: Volumenminderung Vermis, beginnende
Kleinhirnatrophie

Behandlung: div. Therapien, Monotherapie Epilepsie

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Untersuchungsteilnehmer – Patientenbeschreibung

Sohn M.M. (geb. 2005)

2010 Logopädische Diagnose: myofunktionelle Störung, multiple Dyslalie, undeutliche Aussprache, aphoner Stimmklang, wechselnde Stimmlautstärke

2011 und 2012: hemiplegische Migräneanfälle mit Halbseitenlähmung und Verstummen

Diagnose: leichtgradige Ataxie, Dysmetrie beidseitig und Dysdiadochokinese, unsicherer Strichgang

2012 fMRI: Vermisweite / beginnende Atrophie

Behandlung: div. Therapien

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Untersuchungsteilnehmer – Kontrollgruppen

3 Kontrollgruppen (5 Männer, 5 Mädchen, 4 Jungen)

Patientenalter ± 5 Jahre

hochalemannischer Dialekt

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Fragestellung/ Ziel

Welches ist die sensibelste Aufgabe für ataktische Dysarthriesymptome?

Vor- und Nachteile von Praat in der sprachtherapeutischen Praxis

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Untersuchungsmaterial/ Durchführung

Dauer: ca. 20 Minuten

Material: sprachliche und nichtsprachliche Aufgaben

Technik:

- Samsung N150 Netbook
- »the t.bone« MM-1 Messmikrofon
- Behringer Xenyx 302 USB-Mixer
- Praat Programm

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Auswertung

Akustische Analyse:

- Lauthaltdauer für Vokale und Frikative
- Artikulatorische Diadochokinese (Sil/Sek)
- Artikulationsrate (Sil/Sek) der spontanen Sprache

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Ergebnisse

	M.	A.M.	M.M.
Lauthaltdauer /a/	5.6	5.7	5.3
Lauthaltdauer /u/	8.2	7.2	4.9
Lauthaltdauer /i/	8.3	5.7	6.3
Lauthaltdauer /f/	6.3	4.2	3.1
Lauthaltdauer /s/	5.9	8.9	4.6
Diadochokinese /ba/	3.8	4.4	4.6
Diadochokinese /da/	4,0	4.2	4,0
Diadochokinese /ga/	3.9	3.5	3.5
Silben pro Sek SSP*	2.2	3.8	3.7

*spontane Sprache

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Vergleich Herr M. und Kontrollgruppe

	M.	Männer (*)
LHD /a/	5.6	17.7 (17.4)
LHD /u/	8.2	17.0 (16.8)
LHD /i/	8.3	21.7 (20.8)
LHD /f/	6.3	9.5 (10.4)
LHD /s/	6.0	16.8 (18.5)
DDK /ba/	3.8	7.2 (7.2)
DDK /da/	4.0	8.3 (6.8)
DDK /ga/	3.9	6.0 (5.9)
ST (Sil/Sek)	2.2	4.7 (4.9)

*Median

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Vergleich A. M. und Kontrollgruppe

	A. M.	Mädchen (*)
LHD /a/	5.9	8.5 (8.5)
LHD /u/	7.2	7.3 (7.7)
LHD /i/	8.7	8.9 (8.0)
LHD /f/	4.2	4.7 (3.9)
LHD /s/	9.0	9.3 (8.3)
DDK /ba/	4.4	6.3 (6.4)
DDK /da/	4.2	5.6 (5.8)
DDK /ga/	3.5	5.1 (5.1)
ST (Sil/Sek)	3.8	4.2 (3.9)

*Median

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Vergleich M. M. und Kontrollgruppe

	M. M.	Jungen (*)
LHD /a/	5.3	5.6 (4.9)
LHD /u/	4.9	5.6 (6.0)
LHD /i/	6.3	7.1 (7.1)
LHD /f/	3.1	5.3 (4.8)
LHD /s/	4.6	4.8 (6.0)
DDK /ba/	4.6	5.4 (5.5)
DDK /da/	4.0	5.2 (5.0)
DDK /ga/	3.5	4.7 (4.7)
ST (Sil/Sek)	3.7	4.3 (4.4)

*Median

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Diskussion der Ergebnisse

Lauthaltdauer:

leichte bis deutlich geringere LHD

M. stärkste Einschränkung

A.M. minimal unter Durchschnittswerten

⇒ große individuelle Variabilität innerhalb der
Kinderkontrollgruppen

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Sil/Sek bei artikulatorischer Diadochokinese

Alle 3 Patienten unterdurchschnittliche Werte

Mit zunehmendem Alter größere Abweichung

In dieser Arbeit bei beiden Kindern sensibelster Test

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Sil/Sek (AR) spontane Sprache

M. und Sohn M.M. unterdurchschnittliche Werte

M. stark verlangsamt

Tochter A.M. nahe am Medianwert/Durchschnittswert

⇒ Große Variabilität in der Mädchenkontrollgruppe

⇒ Geringere Variabilität in der Jungenkontrollgruppe

Ataktische Dysarthrie bei autosomal-dominanter Ataxie

Resultate

Sensibelste Testaufgabe:
artikulatorische Diadochokinese

Praat:
praxistauglich
objektive Ergebnisse