

Stimme bei Osteogenesis Imperfecta

EINE QUANTITATIVE UNTERSUCHUNG

BACHELORARBEIT

VON KATHARINA BÖHM,

BETREUERIN: PROF. DR. NORINA LAUER,

OTH REGENSBURG,

STUDIENGANG LOGOPÄDIE B.SC.

ZUSAMMENFASSUNG

Aufgrund des in der Literatur beschriebenen Phänomens der „higher pitched voice“, also der erhöhten Stimme, stellte sich die Frage, ob die Stimme bei OI verändert ist.

In der Bachelorarbeit wurde diese These anhand von Stimm- aufnahmen 47 Betroffener untersucht.

Bei den männlichen Probanden konnte dies bestätigt werden, außerdem zeigte sich bei allen Teilnehmenden eine sehr laute Stimme. Analysiert wurde die Stimme auch dahingehend, ob der Acoustic Voice Quality Index (AVQI), der die Heiserkeit und Rauigkeit einer Stimme angibt, erhöht ist.

Dieser zeigte bei 77 % erhöhte Werte. Die Zufriedenheit mit der eigenen Stimme variierte stark und auch erlebte persönliche positive und negative Erfahrungen waren sehr unterschiedlich.

EINLEITUNG

Als eines der persönlichsten Ausdrucksmittel des Individuums gilt die Stimme. Eine Beeinträchtigung in diesem Bereich beeinflusst nicht nur die körperliche Funktion, sie betrifft zusätzlich die Lebensumwelt der Patienten und Patientinnen (Hammer & Teufel-Dietrich, 2017). Aufgrund des in der Literatur beschriebenen Phänomens der „higher pitched voice“ (Velasco & Morales, 2017) stellte sich die Frage, ob bei OI die Stimme verändert ist. In der Bachelorarbeit sollte anhand von Stimmanalysen herausgefunden werden, ob bei Menschen mit OI pathologische Veränderungen des Stimmklangs vorliegen. Durch die subjektive Einschätzung der Proband*innen sollte darüber hinaus ermittelt werden, ob und weshalb ein Leidensdruck vorliegen könnte, um so einen möglichen Handlungsbedarf im Bereich der logopädischen Therapie aufzudecken sowie eine bessere Versorgung zu ermöglichen.

THEORETISCHER HINTERGRUND OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Bei Glasknochen handelt es sich bei der Mehrheit der Betroffenen um eine autosomal-dominante Mutation in COL1A1 oder COL1A2, so dass in diesem Kollagenprotein die kleine Aminosäure Glycin fehlerhaft durch eine größere ersetzt wird. Dies führt zu einer falschen Verdrillung der Kollagenhelix, was mit einem Verlust

der Stabilität des Kollagens in den Knochen verbunden ist (Deguchi et al., 2021). Das Leitsymptom der OI ist die verminderte Knochendichte und das daraus resultierende erhöhte Frakturrisiko (Marom et al., 2020). Außerdem zeigen sich bei OI häufig unterschiedlich ausgeprägte Skoliosen und Kleinwuchs. Neben der erhöhten Knochenbrüchigkeit rücken auch die extraskelettalen Symptome der OI immer mehr in den Fokus der Forschung. So sind unter anderem Zahn- und kraniofaziale Anomalien, Hörverlust, respiratorische/kardiovaskuläre Komplikationen und Muskelschwäche zu beobachten (Marom et al., 2020).

STIMME

Die Stimme dient nicht nur der Kommunikation, sondern wirkt noch weit darüber hinaus. So werden beispielsweise auch Charaktereigenschaften bestimmten Stimmklängen zugeschrieben (Spiecker-Henke, 2014). Zur Bildung der Stimme müssen verschiedenste Elemente des Ansatzrohres zusammenarbeiten. Die Stimme selbst entsteht im Kehlkopf, genauer auf der Ebene der Stimmlippen, welche durch die Luft aus der Lunge in Schwingung versetzt werden (Boenninghaus & Lenarz, 2007). Dabei gilt, je gespannter die Stimmlippen, desto höher ist der Stimmklang. Der Acoustic Voice Quality Index (AVQI) bietet zuverlässige und evaluierte Daten, um physio-



logische von pathologischen Stimmen abzugrenzen (Faham et al., 2021). Er wurde 2010 entwickelt und ist einer der ersten objektiven Stimmparameter, um die Stimmqualität in Bezug auf die Heiserkeit zu bestimmen und kann die Diagnostik von Stimmstörungen (Dysphonien) unterstützen (Bartsties v. Latoszek & Maryn, 2015).

MÖGLICHE AUSWIRKUNGEN DER OI-SYMPATOMATIK AUF DIE STIMME

Im Folgenden werden Auffälligkeiten betrachtet, die im Zusammenhang mit OI vermehrt auftreten und möglicherweise Auswirkungen auf die Stimme haben könnten.

Als eines der wichtigsten Faserproteine hat Kollagen eine große Bedeutung auf die biomechanischen und strukturellen Eigenschaften der Stimmlippen (Tang, Mohad, Gowda & Thibeault, 2017). Unklar ist bislang, ob mögliche Stimmveränderungen mit Kollagenanomalien zusammenhängen könnten (Tang et al., 2017). Es ist bislang nicht erforscht, inwiefern der Glasknochen zugrundeliegende Gendefekt eine Veränderung der Stimmqualität verursachen kann.

Der gesamte Bewegungsapparat, den Menschen zum Sprechen benutzen, ist hochkomplex und beinhaltet mehr als 50 Muskelpaare, wobei die Atemmuskulatur noch nicht eingerechnet ist (Ziegler & Vogel, 2010). Da Muskelmasse und Mus-

kelfunktion bei Personen mit OI reduziert ist (Veilleux et al., 2017), könnte dies auch auf eine reduzierte Muskelkraft der an der Phonation beteiligten Muskeln hindeuten.

Mit der Lautbildung sowie der Unterstützung des emotionalen Ausdrucksverhaltens als sekundäre Funktion ist das knöcherne Kiefergelenk mit Ober- und Unterkiefer relevant für den Sprechablauf (Spiecker-Henke, 2014). Bei Personen mit Glasknochen liegt laut einer Studie von Nguyen et al. (2017) häufig eine Malokklusion (abnormale Kontaktverhältnisse zwischen den Zähnen des Ober- und Unterkiefers) vor. Auch tritt die Dentiogenesis Imperfecta (DI) bei vielen Betroffenen auf. Diese strukturellen Veränderungen könnten einen Einfluss auf die Stimmgebung ausüben (O'Connell & Marini, 1999).

Durch Hörstörungen können die Stimmleistung und insbesondere die Eigenwahrnehmung der eigenen Stimme beeinflusst werden (Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie e.V., 2023). Die physiologische Regulation der Tonhöhe ist bei Menschen mit Beeinträchtigungen der Hörfunktion verändert. Bei Glasknochen ist eine generelle Häufung einer Schwerhörigkeit nachweisbar (Carré, Achard, Rouillon, Parodi & Loundon, 2019).

Das Atmen und damit die in der Lunge zur Verfügung stehende Luftmenge übernimmt eine wichtige Rolle bei der

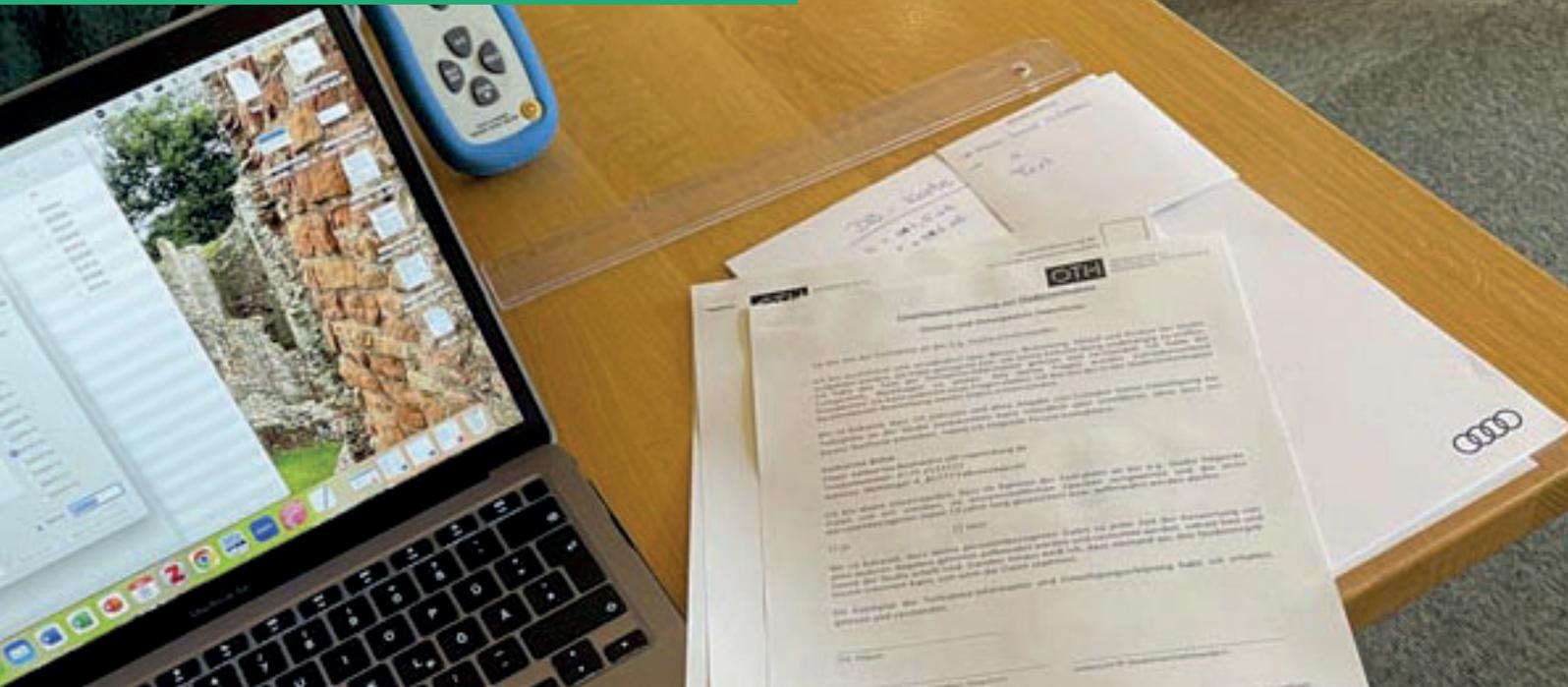
Katharina Böhm

präsentierte ihre Vorgehensweise und die Ergebnisse auf der Jahrestagung in Duderstadt.

Stimmgebung. Atemluft muss in ausreichender Menge vorhanden sein, um die Lautproduktion zu ermöglichen (Spiecker-Henke, 2014). In verschiedenen Studien bestätigte sich, dass die Atmung einen wesentlichen Einfluss auf die Stimme hat (Tong & Sataloff, 2022). Bei einer Skoliose, die bei OI gehäuft auftritt, nimmt die Gesamtkapazität des Lungenvolumens ab (Koumbourlis, 2006).

METHODE

Um die Studienteilnehmenden zu untersuchen und zu befragen, nahm die Forschende an zwei größeren Treffen der Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V. (DOIG) teil. Hier konnten die technischen Geräte aufgebaut und Stimmanalysen durchgeführt werden. Zusätzlich besuchte die Forschende zahlreiche einzelne Proband*innen an ihren Wohnorten im Bundesgebiet und führte dort die Stimmaufnahmen durch. Die Stimmanalysen wurden mit Hilfe des Programms Praat aufgenommen und im Anschluss erfolgte die Erstellung eines Voice-Reports. Es wurden der Acoustic Voice Quality Index (AVQI; Version 03.01) berechnet und zahlreiche weitere Parameter wie Ton-



höhe, Lautstärke und Ausatemdauer untersucht. Zusätzlich wurde ein Kurzfragebogen erstellt, der darauf ausgerichtet war, sozio-demografische und gesundheitliche Daten zu erheben und die Stimm- aufnahmen in Beziehung zu den persönlichen Erfahrungen und zur Zufriedenheit mit der eigenen Stimme zu setzen.

Anhand der gewonnenen und notierten Daten konnten mittels Excel und dem Statistikprogramm SPSS die Datensätze verglichen und Ergebnisse statistisch ausgewertet werden.

ERGEBNISSE

Untersucht wurden 47 Personen (weiblich $n = 26$, männlich $n = 21$) mit OI aus Deutschland mit einer Körpergröße zwischen 80 cm und 174 cm (Mittelwert (M) = 131,36 cm, Standardabweichung (SD) = 26,55), die über 18 Jahre alt waren. Bei 85 % der Befragten lag eine Skoliose vor. 36 Betroffene ($n = 47$) überschritten den AVQI (v03.01) Cut-off-Wert von 1,85. Auch ergab sich bei den Männern eine Erhöhung der Sprechstimmlage (M = 128 Hz, SD = 18,79), wohingegen die Frauen im Normbereich lagen (M = 207,15 Hz, SD = 23,34). Als durchschnittliche Norm bei Frauen gilt 212 Hz, bei Männern 112 Hz (Brockmann-Bauser & Bohlender, 2014). Die mittlere Sprechlautstärke der Betroffenen war mit 70,73 dB (SD = 3,50) deutlich erhöht, da der Normwert bei 62 dB liegt (Brockmann-Bauser & Boh-

lender, 2014). Keine großen Unterschiede zeigten sich zwischen den erlebten positiven und negativen Rückmeldungen zur eigenen Stimme. Jede*r berichtete von sehr individuellen Erfahrungen. Als positive Attribute wurden beispielsweise „angenehmer Stimmklang“ und „gut verständlich“ genannt. Negative Erfahrungen wurden mit den Worten „zu hoch“, „nervig“ „wie Mickey Mouse/froschartig“ beschrieben.

Die Ausatemdauer sank signifikant, je stärker die Skoliose, je geringer die Körpergröße und je häufiger ein Rollstuhl genutzt wurde. Männer mit erhöhter Stimmlage erlebten signifikant weniger positive Erfahrungen in Bezug auf ihre Stimme ($p = .007$). Die Zufriedenheit mit der eigenen Stimme befand sich im oberen Drittel, wobei einige Ausreißer in die negative Richtung zu beobachten waren.

FAZIT

Die Stimme ist ein sehr individuelles Merkmal eines jeden Menschen und auch die Wahrnehmung der eigenen Stimme stellt eine sehr persönliche Einschätzung dar. Anhand der beleuchteten Literatur bezüglich einzelner Symptomausprägungen, die Einflüsse auf die Stimme haben könnten, gab es zahlreiche Hinweise auf anatomische Veränderungen, die zu veränderten Spannungszuständen und damit zu einer Dysphonie führen könnten. Aber auch die kollagenreichen Stimmlippen

Bei einer Tour durch Deutschland

sammelte die Autorin Stimmproben ein. Auch das DOIG-Wochenende für Erwachsene mit OI 2022 bot dafür Gelegenheit.

und die veränderte Muskelkraft der Betroffenen könnten Auswirkungen auf die stimmliche Qualität bei OI haben.

Neben der Ursachenforschung konnten erstmals die Stimmveränderungen bei Menschen mit Glasknochen aufgezeigt werden. Die erhöhten Werte des AVQI bei 76,6 % der Proband*innen und die stark erhöhte Sprechlautstärke deuten auf ein gehäuftes Auftreten einer Dysphonie hin, wobei die subjektiv erlebten Belastungen sehr unterschiedlich ausfielen. So heterogen sich die Ausprägungen der OI darstellen, so unterschiedlich sind auch die Belastungen, die die Betroffenen in Bezug auf ihre eigene Stimme erleben. Eine logopädische sowie atemtherapeutische Behandlung könnte einige Betroffene mit hohem Leidensdruck unterstützen und sollte auf den individuellen Bedarf einzelner Betroffener ausgerichtet werden. Mit welchen Maßnahmen die Atmung und Stimme effektiv therapiert werden kann, ist in zukünftiger Forschung genauer zu untersuchen und evaluieren. Hierzu wären auch videostroboskopische Untersuchungen des Kehlkopfes hilfreich, damit die Therapie auf die zugrundeliegenden anatomischen Veränderungen zugeschnitten werden kann.

LITERATUR

- Barsties v. Latoszek, B. & Maryn, Y. (2015). Der Acoustic Voice Quality Index: ein akustisch-objektives Messverfahren vom H der RBH-Skala. Gehalten auf der 32. Wissenschaftlichen Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie (DGPP), Oldenburg.
<https://doi.org/10.3205/15dgpp35>
- Boeninghaus, H.-G. & Lenarz, T. (2007). *Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde* (Springer-Lehrbuch) (13. Aufl.). Berlin: Springer.
- Brockmann-Bausler, M. & Bohlander, J. E. (2014). *Praktische Stimm-diagnostik*. Stuttgart: Thieme.
- Carre, F., Achard, S., Rouillon, I., Parodi, M. & Loundon, N. (2019). Hearing impairment and osteogenesis imperfecta: Literature review. *European Annals of Otorhinolaryngology, Head and Neck Diseases*, 136(5), 379–383.
<https://doi.org/10.1016/j.anorl.2019.05.004>
- Deguchi, M., Tsuji, S., Katsura, D., Kasahara, K., Kimura, F. & Murakami, T. (2021). Current Overview of Osteogenesis Imperfecta. *Medicina*, 57(5), 464.
<https://doi.org/10.3390/medicina57050464>
- Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie e.V. (2023). S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie von Störungen der Stimmfunktion (Dysphonien). *AWMF Leitlinienregister Registernummer 049 - 008*. Verfügbar unter: <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/049-008>
- Faham, M., Laukkanen, A.-M., Ikävalko, T., Rantala, L., Geneid, A., Holmqvist-Jämséon, S. et al. (2021). Acoustic Voice Quality Index as a Potential Tool for Voice Screening. *Journal of Voice*, 35(2), 226–232.
<https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2019.08.017>
- Hammer, S. S. & Teufel-Dietrich, A. (2017). *Stimmtherapie mit Erwachsenen - Was Stimmtherapeuten wissen sollten* (Praxiswissen Logopädie) (6. Auflage). Berlin: Springer.
- Koumbourlis, A. C. (2006). Scoliosis and the respiratory system. *Paediatric Respiratory Reviews*, 7(2), 152–160.
<https://doi.org/10.1016/j.prrv.2006.04.009>
- Marom, R., Rabenhorst, B. M. & Morello, R. (2020). Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. *European Journal of Endocrinology*, 183(4), R95–R106.
<https://doi.org/10.1530/EJE-20-0299>
- Nguyen, M. S., Binh, H. D., Nguyen, K. M., Maasalu, K., Köks, S., Mårtson, A. et al. (2017). Occlusal features and need for orthodontic treatment in persons with osteogenesis imperfecta. *Clinical and Experimental Dental Research*, 3(1), 19–24.
<https://doi.org/10.1002/cre2.53>
- O'Connell, A. C. & Marini, J. C. (1999). Evaluation of oral problems in an osteogenesis imperfecta population. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology and Endodontics*, 87(2), 189–196.
[https://doi.org/10.1016/S1079-2104\(99\)70272-6](https://doi.org/10.1016/S1079-2104(99)70272-6)
- Schneider-Stickler, B. & Bigenzahn, W. (2013). *Stimmdiagnostik: Ein Leitfaden für die Praxis*. Vienna: Springer.
- Spiecker-Henke, M. (2014). *Leitlinien der Stimmtherapie* (2., vollständig überarbeitete und erweiterte Auflage). Stuttgart: Thieme.
- Tang, S. S., Mohad, V., Gowda, M. & Thibeault, S. L. (2017). Insights into the Role of Collagen in Vocal Fold Health and Disease. *Journal of Voice: Official Journal of the Voice Foundation*, 31(5), 520–527.
<https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2017.01.008>
- Tong, J. Y. & Sataloff, R. T. (2022). Respiratory Function and Voice: The Role for Airflow Measures. *Journal of Voice: Official Journal of the Voice Foundation* 36(4), 542–553.
<https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2020.07.019>
- Veilleux, L.-N., Trejo, P. & Rauch, F. (2017). Muscle abnormalities in osteogenesis imperfecta. *Journal of Musculoskeletal & Neuronal Interactions*, 17(2), 1–7.
- Velasco, H. M. & Morales, J. L. (2017). Novel mutation of FKBP10 in a pediatric patient with osteogenesis imperfecta type XI identified by clinical exome sequencing. *The Application of Clinical Genetics*, 10, 75–83.
<https://doi.org/10.2147/TACG.S126277>
- Ziegler, W. & Vogel, M. (2010). *Dysarthrie verstehen - untersuchen - behandeln*. Stuttgart: Thieme.



DANKE!

Ich möchte mich ganz herzlich bei all den lieben Teilnehmenden bedanken, die mich bei der Erstellung der Bachelorarbeit so unterstützt und mir ihre Stimmen zur Analyse geschenkt haben. Außerdem danke ich der DOIG, die mich bei der Suche nach Proband*innen stets unterstützt hat. Auch Prof. Dr. Semler und Frau Dr. Hoyer-Kuhn gilt ein herzliches Dankeschön für die Möglichkeit, die Ergebnisse im Vortragsblock „Neues aus der Medizin“ auf der Jahrestagung in Duderstadt zu präsentieren.

