

German Glut1DS speech study

Abstract

Background: Dysarthria is a common symptom in Glut1DS; however, no valid data exist regarding its frequency and severity. The influence of speech motor deficits on language production and whether the presence of dysarthria distorts the assessment of patients' linguistic-cognitive performance remain unclear.

The **aim** of this cross-sectional study is to comprehensively describe and systematize the characteristics of dysarthria in children and young adults with Glut1DS, as distinct from language skills.

Methods: 28 children/young adults ($N=28$) were examined using the Bogenhausener Dysarthria Scales (BoDyS), a standardized German dysarthria assessment. Nine functional scales were used to quantify dysarthria severity and degree. Qualitative characterization of the disorder profile was based on the dysarthria-typical disorder features assigned to each scale. These features were analyzed for their presence or absence in each sample. The Patholinguistic Diagnostic, a standardized German assessment for developmental language impairment, was used to assess receptive phonological abilities.

Results: Using case studies as examples, initial results are presented: An interindividual wide range of overall severity (*G-value*) indicates strong heterogeneity of dysarthric expression in Glut1DS. Intraindividual error patterns were constant for all subjects. The functional area of articulation is most severely affected in relation to better receptive phonological performance.

Conclusion: Previous results confirmed the presence of dysarthria of varying severity with a constant pattern of errors in most patients with Glut1DS. Therefore, it is necessary to consider speech motor deficits when assessing language and cognitive abilities. The verification of the results using a larger sample is in progress.

German version:

Sprechmotorische Störungen bei Glut1-Defekt

Hintergrund: Die Dysarthrie ist ein häufiges Symptom bei Glut1-Defekt, jedoch existieren keine validen Daten hinsichtlich Häufigkeit, Ausprägung und Schweregrad der sprechmotorischen Beeinträchtigungen. Ungeklärt sind auch der Einfluss sprechmotorischer Defizite auf die Sprachproduktion und die Frage, ob das Vorliegen einer Dysarthrie die Beurteilung sprachlich-kognitiver Leistungen der Patient*innen verfälscht.

Ziel der Querschnittsstudie ist eine umfassende Beschreibung und Systematisierung der Merkmale der Dysarthrie bei Kindern und jungen Erwachsenen mit Glut1-Defekt in Abgrenzung zu ihren sprachlichen Fähigkeiten.

Methode: 28 Kinder/junge Erwachsene wurden mit den Bogenhausener Dysarthrieskalen (BoDyS) untersucht. Anhand von neun funktionalen Skalen erfolgte die auf Standardnormen beruhende Quantifizierung des Schweregrades sowie der Ausprägung der Störung. Für eine qualitative Charakterisierung des Störungsprofils wurden die Sprechproben auf das Vorliegen dysarthrietypischer Störungsmerkmale, die den Skalen zugeordnet sind, untersucht. Die rezeptiven phonologischen Leistungen wurden mit dem standardisierten Verfahren der Patholinguistischen Diagnostik (PDSS) erhoben.

Ergebnisse: Anhand von Fallbeispielen werden exemplarisch erste Ergebnisse präsentiert: Eine interindividuell große Bandbreite der Gesamtschweregrade (*G-Wert*) weist auf eine starke Heterogenität der dysarthrischen Ausprägung bei Glut1-Defekt hin. Bei allen Probanden zeigen sich in intraindividuell konstante Fehlermuster. Der Funktionsbereich Artikulation ist am schwersten betroffen in Relation zu deutlich besseren rezeptiven phonologischen Leistungen.

Zusammenfassung: Die bisherigen Ergebnisse bestätigen das Vorliegen einer Dysarthrie unterschiedlichen Schweregrades mit konstantem Fehlermuster bei der Mehrzahl der Patient*innen mit Glut1-Defekt. Eine Berücksichtigung sprechmotorischer Defizite bei der Beurteilung von sprachlichen und kognitiven Fähigkeiten ist daher erforderlich. Die Verifizierung der Ergebnisse an einer größeren Stichprobe ist in Vorbereitung.

Italian version:

Studio del discorso tedesco Glut1DS

Astratto

Premessa: La disartria è un sintomo comune nel Glut1DS; tuttavia, non esistono dati validi sulla sua frequenza e gravità. L'influenza dei deficit della motricità vocale sulla produzione del linguaggio e se la presenza di disartria distorce la valutazione delle prestazioni linguistico-cognitive dei pazienti rimangono poco chiari.

Lo **scopo** di questo studio trasversale è quello di descrivere e sistematizzare in modo esaustivo le caratteristiche della disartria nei bambini e nei giovani adulti con Glut1DS, distinguendole dalle abilità linguistiche.

Metodi: 28 bambini/giovani adulti ($N=28$) sono stati esaminati utilizzando la Bogenhausener Dysarthria Scales (BoDyS), una valutazione tedesca standardizzata della disartria. Sono state utilizzate nove scale funzionali per quantificare la gravità e il grado di disartria. La caratterizzazione qualitativa del profilo del disturbo si è basata sulle caratteristiche del disturbo disartrico-tipico assegnate a ciascuna scala. Queste caratteristiche sono state analizzate per verificarne la presenza o l'assenza in ogni campione. Per valutare le abilità fonologiche ricettive è stato utilizzato il Patholinguistic Diagnostic, una valutazione standardizzata tedesca per i disturbi del linguaggio in età evolutiva.

Risultati: Utilizzando casi di studio come esempi, vengono presentati i risultati iniziali: Un ampio intervallo interindividuale di gravità complessiva (*valore G*) indica una forte eterogeneità dell'espressione disartrica nel Glut1DS. I modelli di errore intraindividuali erano costanti per tutti i soggetti. L'area funzionale dell'articolazione è più gravemente colpita in relazione a migliori prestazioni fonologiche ricettive.

Conclusioni: I risultati precedenti hanno confermato la presenza di disartria di gravità variabile con un modello costante di errori nella maggior parte dei pazienti con Glut1DS. Pertanto, è necessario considerare i deficit della motricità vocale quando si valutano le abilità linguistiche e cognitive. La verifica dei risultati utilizzando un campione più ampio è in corso.