UNIVERSITÄTSKLINIKUM HAMBURG-EPPENDORF

Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und Jugendmedizin
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Univ. - Prof. Dr. med. Ania C. Muntau

Die Lebensqualität und psychische Gesundheit von Eltern und Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen
Ein Vergleich zwischen Kindern mit und ohne Beatmung

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin

an der Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg

vorgelegt von:

Lena Clara Luise Fuhrmann

aus Freiburg im Breisgau

Hamburg 2018

Angenommen von der Medizinischen Fakultät am: 22.10.2018

Veröffentlicht mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg

Prüfungsausschuss, der/die Vorsitzende: PD Dr. Jonas Denecke

Prüfungsausschuss, 2.Gutachter/in: Prof. Dr. Anne Karow

INHALTSVERZEICHNIS

1 EINLEITUNG 1
1.1 Theoretischer Hintergrund 3
1.1.1 Neuromuskuläre Erkrankungen 3
1.1.2 Prävalenz neuromuskulärer Erkrankungen 5
1.1.3 Langzeit - und Heimbeatmung bei Kindern 14
1.1.3.3 Ergebnisse der Langzeitbeatmung bei neuromuskulär erkrankten Kindern 17
1.1.4 Lebensqualität 19
1.1.5 Psychische Gesundheit 27
1.1.6 Fragestellung 31
2 METHODIK 34
2.1 Studiendesign und Stichprobe 34
2.2 Variablen und ihre Operationalisierung 35
2.2.1 Eltern 35
2.2.2 Chronisch kranke Kinder 39
2.3 Ethik 45
2.4 Auswertung der Daten 45
3 ERGEBNISSE 46
3.1 Epidemiologie – Stichprobenbeschreibung 46
3.2 Soziodemographische Daten 46
3.2.1 Gesamtstichprobe 46
3.2.2 Verteilung der sozialen Schicht 48
3.2.3 Diagnosen der Kinder 48
3.3 Angaben zur Beatmungstherapie 50
3.4 Angaben zur Beantwortung der Fragebögen 51
3.5 Angaben zur Pflege des chronisch kranken Kindes 51
3.6 Ergebnisse zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit der Familien. 52

3.6.1 Mütter ... 52
3.6.2 Väter ... 53
3.6.3 Kinder ... 57
4 DISKUSSION ... 69
4.1 Eltern ... 69
4.1.1 Mütter ... 69
4.1.2 Väter ... 71
4.2 Kinder ... 74
4.2.1 Lebensqualität ... 74
4.2.2 Psychische Gesundheit ... 79
4.3 Überprüfung der Hypothesen ... 82
4.4 Kritische Beurteilung der Epidemiologie ... 83
4.5 Methodenkritik ... 86
4.5.1 Problem adäquater Messinstrumente ... 87
4.5.2 Problem der Selbst - und Fremdeinschätzung ... 89
4.5.3 Problem der Vergleichsstichproben ... 90
4.6 Implikationen für Forschung und Praxis ... 91
5 ZUSAMMENFASSUNG ... 93
6 SUMMARY ... 95
7 ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS ... 97
8 LITERATURVERZEICHNIS ... 100
9 ANHANG ... 120
9.1 Tabellen ... 120
9.1.1 Ergebnisse ... 125
10 DANKSAGUNGEN ... 146
11 LEBENSLAUF ... 147
12 EIDESSTAATLICHE ERKLÄRUNGEN ... 148

1 EINLEITUNG

Die moderne Medizin bietet viele neue Möglichkeiten und damit auch viele neue Herausforderungen für Ärzte, Patienten und deren Familien. Krankheiten, die früher als Todesurteil galten, sind heute heilbar oder zumindest behandelbar geworden und die Lebenserwartung der betroffenen Patienten konnte um viele Jahre erhöht werden. Daraus resultiert aber auch eine immer größere Anzahl an Menschen mit chronischen Erkrankungen (Nowossadeck 2012) und eine steigende Lebenserwartung (Nowossadeck 2011). Dies hat gravierende Folgen für das Gesundheitssystem. Einerseits unter ökonomischen Gesichtspunkten, denn es müssen nicht nur die akuten Therapiekosten, sondern auch die lebenslang assoziierten Komorbiditäten, Behinderungen, Abhängigkeiten von medizinischen Geräten und Belastungen für das medizinische Pflegepersonal berücksichtigt werden (Cohen and Patel 2014). Andererseits unter einem weiteren Aspekt, der immer wichtiger wird: alte und chronisch kranke Menschen stellen sich immer häufiger die Frage, inwieweit und unter welchen Bedingungen sie ihre Krankheiten durch medizinische Geräte und oft nebenwirkungsreiche Medikamente immer weiter verlängern sollen und wollen. Themen von einem Leben in Würde bis hin zur Sterbehilfe rücken ins Zentrum. Ein Maß dafür, für wie sinnvoll Patienten eine Therapie erleben, ist das Konstrukt der *„Lebensqualität“*.

Nicht nur ältere Menschen leiden an chronischen Erkrankungen, auch unter Kindern ist die Prävalenz hoch. Eine Studie aus den USA fand bei 31% der unter 18-jährigen eine chronische Erkrankung (Newacheck und Taylor 1992). Und auch in Deutschland wurden in einer groß angelegten Studie nach Angaben der Eltern bei immerhin 16,2 % der unter 17-jährigen eine chronische Erkrankung identifiziert (Neuhauser et al. 2014). Neuromuskuläre Erkrankungen weisen durch ihren oft progredienten Verlauf hohe Mortalitätsraten auf (Mellies et al. 2005), wobei chronisches respiratorisches Versagen die häufigste Todesursache ist (Hull et al. 2012). Zur Vermeidung dieser Komplikation ist in vielen Fällen eine maschinelle Beatmung indiziert. Inzwischen gibt es Leitlinien zur Beurteilung des respiratorischen Status von neuromuskulär erkrankten Kindern und zur Indikation einer assistierten Beatmungstherapie (Hull et al. 2012). Trotzdem scheint der Beginn einer Beatmungstherapie bei Kindern noch schwer zu fallen. Sie wird häufig nicht elektiv, sondern auf Grund einer Notfallindikation mit respiratorischen

Versagen begonnen (Sritippayawan et al. 2003, Young et al. 2007, Amaddeo et al. 2016, Edwards et al. 2005, Fauroux et al. 2003). Diese Daten implizieren, dass ein früherer Beginn der Beatmung möglicherweise indiziert gewesen wäre, um es gar nicht erst zu einem lebensbedrohlichen Notfallgeschehen kommen zu lassen. Inwieweit bei dieser späten Indikationsstellung auch Fragen der Lebensqualität eine Rolle spielen (zum Beispiel weil man dem Kind eine Beatmung möglichst lange „ersparen“ möchte), wird eine der Fragen sein, die in dieser Arbeit untersucht werden sollen. Möglicherweise kann es unter Berücksichtigung dieser Frage in Zukunft gelingen, mit einer Beatmungstherapie zum bestmöglichen Zeitpunkt zu beginnen.

1.1 Theoretischer Hintergrund

1.1.1 Neuromuskuläre Erkrankungen

Bei neuromuskläre Erkrankungen handelt es sich um pathologische Veränderungen *„der Motorneurone in der Medulla Oblongata und im Rückenmark, der peripheren Nerven, der neuromuskulären-Synapse sowie der Herz- und Skelettmuskulatur.“* (Felber und Schara 2015, S. 9). Es gibt verschiedene Möglichkeiten, neuromuskuläre Krankheiten zu klassifizieren. Zunächst erfolgt die Einteilung in hereditäre und erworbene Erkrankungen. Insbesondere bei Kindern sind neuromuskuläre Erkrankungen häufig genetisch bedingt. Bis zu 90% der neuromuskulären Erkrankungen bei Kindern sind hereditär (Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Die sekundär erworbenen neuromuskulären Erkrankungen treten vermehrt im Erwachsenenalter auf (Felber und Schara 2015). Dazu zählen beispielsweise endokrine oder toxisch bedingte Myopathien und Autoimmunmyositiden (Stäbler 2005). Generell ist die Prävalenz von neuromuskulären Erkrankungen in der Bevölkerung der unter 20-jährigen 1,5-fach höher als in der Gesamtbevölkerung (Merlini et al.1992).

Neuromuskuläre Erkrankungen werden nach dem Ort ihrer primär pathophysiologisch bedeutsamen Läsion eingeteilt (Felber und Schara 2015, Ramelli et al. 2010).

Die folgende Tabelle soll diese beiden Einteilungen berücksichtigen und dabei exemplarisch sowohl einige genetisch bedingte, als auch sekundär erworbene Krankheiten aufführen.

Übersicht: neuromuskuläre Erkrankungen		
Ort der Läsion	**primär genetische bedingt**	**sekundär erworben**
Vorderhornerkrankungen	Spinale Muskelatrophien (SMA) Typ I-III, Distale hereditäre Motoneuronopathie, hereditäre amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	Akute Poliomyelitis
Neuropathien	Hereditäre sensomotorische Neuropathie (= herditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) oder Charco-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT))	Infektiöse und toxische Neuropathien, Gullain-Barré-Syndrom (GBS)
Myopathien		
• *progressive Muskeldystrophie*	Typ Duchenne und Becker, Gliedergürtel-Muskeldystrophien (Limb-girdle muscular dystrophy/LGMD), Faziokapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)	
• *kongenitale Muskeldystrophien*	Laminin alpha zwei defiziente Muskeldystrophie	
• *metabolische Myopathien*	Morbus Pompe, Mc Ardle-Erkrankung	
• *mitochondriale Myopahien*	MERFF-Syndrom	
• *kongenitale Myopahien*	zentronukleäre Myopathien, Central-Core Myopahie, Nemaline Myopathie	
• *Myotonien*	Myotone Dystrophie Typ 1, Myotonia und Paramyotonie congenita	
• *entzündliche Myopathien*	Autoimmunmyositiden, Dermatomyositis, akute benigne Myositis	
• *toxische oder medikamentös induzierte Myopathien*		Alkohol, Penicillamin, Critical-Illness-Myopathie
Neuromuskuläre Übertragungsstörungen	Kongenitale myasthene Syndrome (CMS),	Myasthenia Gravis, Botulismus, Lambert-Eaten-Syndrom (LES)

Abbildung 1: Übersicht neuromuskuläre Erkrankungen nach Korinthenberg und Müller-Felber (2014) modifiziert und ergänzt nach Müller-Felber und Schara (2015) und Mattle und Mumenthaler (2013); die Tabelle erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit

Die Myopathien können noch weiter unterteilt werden. Man unterscheidet die bereits in der Tabelle aufgeführten progressiven Muskeldystrophien, von den kongenitalen Muskeldystrophien (zum Beispiel die Merosin positive CMD), von Strukturmyopathien (zum Beispiel zentronukleäre Myopathie), von metabolischen Myopathien (zum Beispiel Morbus Pompe), von entzündlichen Myopathien, von mitochondrialen Myopathien (zum Beispiel MERFF-Syndrom) und toxischen bzw. medikamentös induzierten Myopathien (zum Beispiel durch Alkohol oder Penicillamin, Critical-Illnes-Myopathie) (Müller-Felber und Schara 2015).

1.1.2 Prävalenz neuromuskulärer Erkrankungen

Die Prävalenz aller neuromuskulären Erkrankungen im Kindesalter anzugeben, stellt sich als schwierig dar, da die meisten Studien unterschiedliche Diagnosen bzw. Populationen mit einschließen. Spezifisch für Deutschland sind keine Ergebnisse in der Literatur erwähnt.

In Schweden konnte eine Punktprävalenz für alle neuromuskulären Erkrankungen speziell im Kindesalter von 1:1600 an ermittelt werden (Darin und Tulinius 1999). Damit wird deutlich, dass neuromuskuläre Erkrankungen als Gruppe zusammengefasst (im Gegensatz zu den einzelnen Subtypen) durchaus keine seltenen Krankheitsbilder darstellen. Seltene Erkrankungen sind in Europa als Krankheiten definiert, von denen nicht mehr als 5 von 100.000 Menschen betroffen sind (Kommission der europäischen Gemeinschaften, 2009). Belegt wurde für Schweden auch, dass die hereditären Formen im Kindesalter mit einer Prävalenz von 1:1900 den Großteil dieser Krankheitsgruppe ausmachen (Darin und Tulinius 1999).

Weltweit wurde die Wahrscheinlichkeit, in der Kindheit oder im späteren Lauf des Lebens an einer erblich bedingten neuromuskulären Erkrankung zu erkranken, auf 1:3500 geschätzt (Emery 1991).

Diese Schätzung lässt sich mit folgenden später veröffentlichten epidemiologischen Studien vereinbaren: In Nordirland wurde die Prävalenz von hereditären neuromuskulären Erkrankungen mit 1:2900 angegeben (Hughes et al. 1996), in Bologna (Italien) mit 1:2381, wobei hier nur Personen unter 20 Jahren eingeschlossen waren (Merlini et al. 1992). In einer Studie aus Hongkong, in der

sowohl die hereditären als auch nicht hereditären Erkrankungen eingeschlossen wurden, lag die Prävalenz unter Kindern bei 1:4669 (Chung et al. 2003).

Im Folgenden sollen die für diese Arbeit relevanten Krankheitsbilder kurz erläutert werden.

1.1.2.1 Muskeldystrophie Typ Duchenne

Bei der Muskeldystrophie Typ Duchenne handelt es sich um eine der häufigsten hereditären neuromuskulären Erkrankungen. Sie beruht auf einem Gendefekt, der zu einer gestörten Bildung des für die Muskelstabilität essenziellen Proteins Dystrophin führt (Müller-Felber und Schara 2015). Der Gendefekt wird X-chromosomal rezessiv vererbt, weswegen nahezu ausschließlich Jungen von der Erkrankung betroffen sind (Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Die Inzidenz der Duchenne Muskeldystrophie in der männlichen Population wird in der Literatur mit 1:3000 bis 1:3500 angegeben (Ramelli et al. 2010, Müller-Felber und Schara 2015, Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Die Symptomatik beginnt im Mittel mit ca. 3 Jahren (McDonald et al. 1995a).

Der Erkrankung liegt das Fehlen des Proteins Dystrophin zugrunde (Hoffmann et al. 1987). Dystrophin ist am Sarkolemm der Muskelzelle lokalisiert (Zubrzycka-Gaarn et al.1988). Es handelt sich dabei um ein Strukturprotein, dass die Muskelzelle im Zytoskelett verankert und somit zur Stabilität im Zellsystem beiträgt (Guiraud et al. 2015).

Der Muskel kann, auch beim Gesunden, durch ständige Kontraktionen geschädigt werden. Normalerweise werden diese Schädigungen durch Reparaturmechanismen kompensiert. Der Mangel bzw. der vollständige Verlust von Dystrophin macht die Muskelzellen instabiler und somit anfälliger für den mechanischen Stress während einer Kontraktion und es kommt vermehrt zu Mikroläsionen in der Muskulatur. Über die Jahre hinweg kommt es zu einer Imbalance von Degeneration und Regenration, sodass die Erkrankung im Lauf der Zeit immer weiter voranschreitet und die Degeneration der Muskelzellen immer mehr überwiegt (Guiraud et al. 2015, Deconinck und Dan 2007). Der Zelluntergang führt darüber hinaus zu einer Entzündungsreaktion und somit zu einer zunehmenden Fibrosierung des umliegenden Gewebes (Guiraud et al. 2015). Zusätzlich gibt es Hinweise, dass Dystrophin an der Regulation des

Calciumhaushaltes in der Zelle beteiligt ist. Bei Erkrankten wurden zu hohe intrazelluläre Calciumkonzentrationen beobachtet, die zur Muskelschädigung beitragen können (Bodensteiner und Engel 1978, Jackson et al. 1985, Turner et al. 1991). Auch oxidativer Stress wird als Grund für die zunehmende Muskelschädigung diskutiert (Ragusa et al. 1997). Neuere Forschungsarbeiten beschäftigen sich mit der Rolle von Stickstoffmonoxid und vaskulären Mechanismen. Die genaue Pathogenese der Erkrankung ist aber noch nicht vollständig geklärt und weiterhin Gegenstand aktueller Forschung (Deconinck und Dan 2007).

Auffällig werden die betroffenen Kinder häufig durch eine verzögerte statomotorische Entwicklung. Die Muskelschwäche beginnt proximal mit Betonung der Becken- und Oberschenkelmuskulatur und weitet sich im Verlauf aus (Müller-Felber und Schara 2015). Durchschnittlich mit 10 Jahren sind die Kinder nicht mehr gehfähig (McDonald et al. 1995a). Mit zunehmender Progredienz der Erkrankung nimmt die Vitalkapazität (VC) immer weiter ab, nachdem sie ihr Maximum während der Pubertät erreicht hat (Bach et al. 2011, McDonald et al. 1995a, Kohler et al. 2009, Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Die mittlere Lebenserwartung liegt bei ca. 24 Jahren (Rall und Grimm 2012). Diese hängt stark von der Entscheidung für oder gegen eine Beatmungstherapie ab, wie die Ergebnisse einer Studie nahelegen, bei der Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne ohne Beatmungstherapie im Mittel mit 17,7 Jahren verstarben, während diejenigen, die beatmet wurden, im Mittel mit 27,9 Jahren verstarben (Passamano et al. 2012).

Zur Diagnostik der Erkrankung ist dank genetischer Tests eine Muskelbiopsie nicht immer zwingend notwendig. Allerdings kann in dieser das Fehlen von Dystrophin immunhistochemisch nachgewiesen und damit andere Differentialdiagnosen ausgeschlossen werden (Bonilla et al. 1988, Bushby et al. 2010).

1.1.2.2 Muskeldystrophie Becker Kiener

Die Pathogenese der Muskeldystrophie Becker Kiener entspricht im Grunde der der Muskeldystrophie Duchenne. Es handelt sich ebenfalls um eine Veränderung des Dystrophin-Gens, allerdings präsentieren sich die Kinder mit einer deutlich milderen Symptomatik. Dem zugrunde liegt, dass der Gendefekt hier nicht zum vollständigen Verlust, sondern nur zu einer verkürzten Variante des Dystrophin-Moleküls führt. Außerdem ist sie mit einer Inzidenz von 1:35000 deutlich seltener als die Muskeldystrophie Duchenne (Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Die Symptome setzen in der Regel erst deutlich später ein, im Mittel mit 8,4 Jahren (McDonald et al. 1995b). Auch die in der Regel bei den Duchenne Patienten lebenslimitierende Ateminsuffizienz ist hier geringer ausgeprägt. Demnach berichteten nur 13% der Patienten mit einer Muskeldystrophie vom Typ Becker Kiener über relevante respiratorische Komplikationen in ihrer Krankengeschichte (McDonald et al. 1995b).

Die Lebenserwartung der Patienten variiert stark mit Schwere und Verlauf der Erkrankung, so gibt es Übergangsformen zur Duchenne Muskeldystrophie mit ähnlich schweren Verläufen und Patienten, deren Lebenserwartung nicht von der der Normalbevölkerung abweicht (Korinthenberg und Müller-Felber 2014).

1.1.2.3 Fazioskapulohumerale Muskeldystophie (FSHD)

Die FSHD ist eine autosomal-dominant vererbte Muskeldystrophie, deren Inzidenz mit 1:14.000 (Müller-Felber und Schara 2015) und Prävalenz mit 1:20.000 (Tawil und Maarel 2006) angegeben wird. Bekannt ist, dass der Erkrankung eine Deletion auf Chromosom 4 zugrunde liegt (Wijmenga et al. 1990). Allerdings ist der genaue Pathomechanismus noch nicht genau verstanden (Müller-Felber und Schara 2015). Die phänotypische Ausprägung und der Schweregrad der Erkrankung sind hochvariabel. Meist setzt die Symptomatik im jungen Erwachsenenalter ein, wobei es auch frühe, meist schwerere Formen gibt. Bei diesen Verläufen kommt es auch häufiger zu einer respiratorischen Insuffizienz. Symptomatisch wird die Muskelschwäche, wie der Name impliziert, meist in Gesicht, im Schultergürtel und in den Oberarmen. Die Lebenserwartung ist bei milderen Verläufen häufig nicht eingeschränkt, wobei ca. ein Fünftel der Betroffen im Verlauf ihrer Erkrankung rollstuhlpflichtig wird (Müller-Felber und Schara 2015).

1.1.2.4 Laminin α2 defiziente kongenitale Muskeldystrophie (LAMA2 MD)/ α2 Lamininopathie

Die LAMA2 MD stellt mit einem Anteil von 30-40% die häufigste Diagnose in der Gruppe der kongenitalen Muskeldystrophien (CMD) dar. Allerdings ist diese Erkrankungsgruppe selbst mit einer Prävalenz von 4-5:100.000 sehr selten. Die LAMA2 MD wird autosomal-rezessiv vererbt (Müller-Felber und Schara 2015). Durch den häufig assoziierten Mangel bzw. das vollständige Fehlen des Proteins Merosin wird sie auch als Merosin-negativen CMD bezeichnet. Dem Krankheitsbild zugrunde liegend ist aber vielmehr der Defekt bzw. der Mangel der Laminin-α2-Kette, einem Strukturprotein, das in der Basallamina sowohl von Muskel- als auch Nervenzellen zu finden ist (Allamand und Guicheney 2002). Grob unterschieden wird eine bereits in der Neonatalperiode oder sogar pränatal einsetzende, schwere Verlaufsform von einer etwas milder und später einsetzenden Form. Die Kinder werden häufig durch eine generalisierte Hypotonie und Muskelschwäche auffällig (Müller-Felber und Schara 2015). Insbesondere bei der früh einsetzenden Form kann es zum respiratorischen Versagen kommen – mitunter auch direkt nach der Geburt des Kindes (Quijano-Roy et al. 2012).

Konkrete Daten zur Lebenserwartung sind nicht bekannt, allerdings wird sie in den oben zitierten Studien als eingeschränkt beschrieben.

1.1.2.5 Spinale Muskelatrophie

Die Spinal Muskelatrophie ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, bei der es durch einen Gendefekt im survival motor neuron 1 (SMN1) zur einer gestörten Trophik und zum Untergang der motorischen Nervenzellen im Vorderhorn des Rückenmark kommt. Bei der SMA im Kindesalter werden drei Formen unterschieden, die allerdings teils schwierig voneinander abzugrenzen sind und unter denen Übergangsformen möglich sind. Allen drei Formen liegen Veränderungen im SMN1-Gen zugrunde (Müller-Felber und Schara 2015). Für den Schweregrad der Erkrankung ist die Anzahl der Genkopien sowie das Expressionsmuster des survival motor neuron 2 (SMN2) Gens entscheidend, eines über weite Teile zum SMN1-Gen homologen Gens, welches sich zentromerwärts auf dem gleichen Chromosom befindet und Funktionen des SMN1-Gens teilweise übernehmen kann (Gavrilov et al 1998).

Kinder mit einer SMA I (auch Werdnig-Hoffman-Syndrom) fallen in der Regel unmittelbar in den ersten Wochen nach Geburt durch eine rasch progrediente Muskelschwäche unter Aussparung der mimischen Muskulatur auf. Hier ist die respiratorische Insuffizienz im Verlauf obligat und 95% der Kinder versterben bereits vor dem 2. Lebensjahr (Müller-Felber und Schara 2015). Später einsetzende Symptome finden sich bei der SMA II (auch Intermediärform) und SMA III (auch Kugelberg-Welander-Syndrom), welche sich von der SMA II durch den Erhalt der Gehfähigkeit unterscheidet. Seltener und nur bei schweren Verläufen der SMA II kommt es zu einer respiratorischen Insuffizienz (Müller-Felber und Schara 2015). Dementsprechend besser ist die Prognose der Betroffenen: 95% der SMA II Patienten erreichen das 10.Lebensjahr. Bei den meisten SMA III Patienten ist die Lebenserwartung durch einen kaum progredienten bis statischen Verlauf der Erkrankung nur leicht bis gar nicht eingeschränkt (Korinthenberg und Müller-Felber 2014, Carter et al.1995). Aktuell gibt es erste zugelassene Therapien für die SMA und weitere Therapien stehen unmittelbar vor der Zulassung, so dass die genannten Daten zum Überleben und der Prognose für die SMA möglicherweise bald überholt seien werden. Auf diese Therapien wird im weiteren Verlauf der Arbeit genauer eingegangen.

Alle Subtypen zusammengefasst stellen mit einer Inzidenz von 1:7000 eine der häufigsten neuromuskulären Erkrankungen dar (Müller-Felber und Schara 2015).

1.1.2.6 Kongenitale Myopathien

Kongenitale Myopathien umfassen eine Gruppe von seltenen Erkrankungen, die im Gegensatz zu den Muskeldystrophien nicht mit einem Untergang der Muskelfasern, dafür aber mit histologisch sichtbaren Anomalien verbunden sind (Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Epidemiologische Zahlen zu den individuellen Krankheitsbildern liegen nicht vor (Sharma et al. 2009). Schätzungen für die Inzidenz liegen zwischen 4-6:100.000 (Müller-Felber und Schara 2015; Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Neben den histologischen Veränderungen ist die sehr früh einsetzende Muskelschwäche charakteristisch für die kongenitalen Myopathien. Die drei häufigsten nach ihrer Histologie eingeteilten Subtypen sind die Nemalin-Myopathien, die zentronuklären Myopathien und die Core-Myopathien. (Nance et al. 2009). Gemeinsam ist diesen Erkrankungen unter

anderem die häufige Beteiligung der äußeren Augenmuskeln (und damit das Symptom einer Ptose) (Müller-Felber und Schara 2015).

1.1.2.6.1 Zentronukleäre Myopathien

Bei den zentronukleären Myopathien wird die *X-chromosomal vererbte zentronukleäre Myopathie* (oder auch myotubuläre Myopathie) von der *später beginnenden zentronukleären Myopathie* unterschieden (Müller-Felber und Schara 2015, Nance et al. 2009). Der myotubulären Myopathie liegt ein Enzymdefekt zu Grunde und nimmt in der Regel einen sehr schweren Verlauf, mit gleich nach der Geburt einsetzendem respiratorischen Versagen und einer frühen Mortalität. Die meisten überlebenden Kinder sind lebenslang rollstuhlpflichtig und müssen beatmet werden (Sharma et al. 2012).

Bei der *spät beginnenden zentronukleären Myopathie*, die sowohl autosomal dominant als auch autosomal rezessiv vererbt werden kann (Korinthenberg und Müller-Felber 2014), wird eine in der Kindheit einsetzende von einer im Erwachsenenalter einsetzenden Form unterschieden (Sharma et al. 2012) Dementsprechend ist die Symptomatik sehr variabel. Die Ausprägung einer respiratorischen Insuffizienz ist möglich (Müller-Felber und Schara 2015).

1.1.2.6.2 Central-Core-Myopathie

Die Central-Core-Myopathie zeichnet sich histologisch durch das Fehlen von Mitochondrien aus. Sie wird sowohl autosomal-dominant als auch autosomal rezessiv vererbt. Derzeit sind vier Gene bekannt, die dieses Krankheitsbild hervorrufen können. Abzugrenzen ist sie von einem weiteren Subtyp, der sogenannten Multi-Minicore-Myopathie, die allerdings seltener auftritt (Nance et al. 2009). Für die Central-Core-Myopathie ist eine früh auftretende respiratorische Insuffizienz kennzeichnend (Müller-Felber und Schara 2015).

1.1.2.6.3 Nemalin - Myopathie

Die Nemalin-Myopathie wird sowohl autosomal dominant als auch autosomal rezessiv vererbt. Derzeit sind sieben Gene bekannt, die mit der Nemalin-Myopathie assoziiert sind (Nance et al. 2009). Histologisch findet man die sogenannten Nemalin-Stäbchen (rods), die Ablagerungen von Proteinen des Sarkomers entsprechen (Müller-Felber und Schara 2015). Klinisch werden sechs Subtypen je nach Beginn und Schwere der Symptomatik unterschieden, wobei in

der Regel die früh einsetzenden Formen einen schwereren Verlauf nehmen (Sharma et al. 2009). Somit gibt es auf der einen Seite Fälle, bei denen Kinder bereits früh durch respiratorisches Versagen versterben, auf der anderen Seite Fälle, bei denen Erwachsene respiratorisch nur leicht durch ein stabiles Asthma eingeschränkt sind (Ryan et al. 2001).

1.1.2.7 Axonal demyeliniserende Neuropathie / Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung

Das Krankheitsbild gehört in die Gruppe der hereditären sensomotorischen Neuropathien (HSMN). Es gibt unterschiedliche Subtypen, die je nach Pathologie (axonale Schädigung, Schädigungen der Myelinscheide, gemischte Formen) und Vererbungsmuster (autosomal dominant, autosomal rezessiv, X chromosomal) eingeteilt werden (Müller-Felber und Schara 2015, Pareyson und Marchesi 2009). Die frühere Bezeichnung Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT) hat in der heutigen, zum Teil etwas unübersichtlichen Nomenklatur, weiter Bestand. Spezielle Schätzungen zur Häufigkeit dieser Erkrankung im Kindesalter liegen nicht vor (Müller-Felber und Schara 2015). Mit einer Prävalenz von 40:100.000 handelt es sich jedoch um die häufigste hereditäre neuromuskuläre Erkrankung unter Erwachsenen. Das CMT-Syndrom manifestiert sich in der Regel innerhalb der ersten zwei Lebensjahrzehnte (Pareyson und Marchesi 2009). Charakteristisch für den Verlauf ist die peroneale Muskelatrophie mit Fußfehlstellung und Fußheberschwäche (Korinthenberg und Müller-Felber 2014). Dadurch haben die Betroffenen Schwierigkeiten beim Gehen und Laufen. Die Verläufe sind je nach Subtyp variabel: von nahezu asymptomatische Verläufen bis zu schwer und progredient Formen, insbesondere bei den rezessiven Subtypen, bis hin zum Verlust der Gehfähigkeit. Respiratorische Komplikationen mit dem Einsatz einer maschinellen Beatmung treten bei einer CMT offenbar sehr selten auf und sind in der gesichteten Literatur nur anhand weniger Fallberichte beschrieben (Chan et al. 1987, Laroche et al. 1988).

1.1.2.8 Myasthenia gravis

Die Myasthenia gravis manifestiert sich überwiegend erst im Erwachsenenalter. Nur ca. 10% der Fälle treten im Kindes- und Jugendalter auf. Der Myasthenia gravis liegt eine Störung der neuromuskulären Übertragung zugrunde. Aufgrund von Autoantikörpern gegen den Neurotransmitter Acetycholin ist die Übertragung

eines Signals an der Synapse verlangsamt bis gänzlich gestört (Müller-Felber und Schara 2015). Häufiges Erstsymptom ist die okulo-muskulär betonte Muskelschwäche (Della Marina et al. 2014), wobei auch eine generalisierte Muskelschwäche bereits bei Krankheitsbeginn auftreten kann oder sich erst im späteren Verlauf manifestiert. Im Vergleich zur adulten Form scheint die generalisierte Muskelschwäche bei der juvenilen Myasthenia gravis jedoch seltener aufzutreten. Der Beginn der Symptomatik ist hoch variabel und es kann bei dieser Erkrankung zu Spontanremissionen kommen (Chiang et al. 2009).

Bei der Myasthenia gravis handelt es sich unter den hier vorgestellten Krankheiten wohl um die Erkrankung mit der besten Prognose bzw. - durch häufige Fälle einer Spontanremission - sogar um die einzige mit der Aussicht auf eine Heilung. In den übrigen Fällen spricht die medikamentöse Therapie in der Regel gut an. Die Wahrscheinlichkeit des Übergangs der Myasthenie in eine generalisierte Form ist beim Einsetzen in der Pubertät höher als im Kindesalter (Müller-Felber und Schara 2015).

Dem gegenüber stehen die myasthenen Syndrome, bei denen die Übertragungsstörung genetisch bedingt ist (Müller-Felber und Schara 2015). Abhängig von der Lokalisation des Defekts, können präsynaptische, synaptische und postsynaptische kongenitale myasthene Syndrome (CMS) unterschieden werden (Sieb et al. 2000). Am häufigsten ist der Rezeptor für den Neurotransmitter Acetylcholin betroffen, somit handelt es sich dabei um einen postsynaptischen Defekt (Sieb 2012). Obwohl inzwischen 20 unterschiedliche Gene bekannt sind, die bei den myasthenen Syndromen betroffen seien können, gelingt die molekulargenetische Sicherung nur in ca. 50% der Fälle (Engel et al. 2015, Müller-Felber und Schara 2015). Die Erkrankungen können sowohl autosomal-dominant als auch autosomal-rezessiv vererbt werden (Abicht et al. 2016). Da es sich im Gegensatz zur Myasthenia gravis nicht um eine Autoimmunerkrankung handelt, lassen sich bei der Diagnostik auch keine Autoantikörper im Blut der Patienten nachweisen (Müller-Felber und Schara 2015). Da jedoch auch bei der Myasthenia gravis nicht immer ein Autoantikörpernachweis gelingt, werden betroffene Patienten teils fälschlicherweise unter der Diagnose einer seronegativen Myasthenia gravis behandelt (Sieb 2012).

Die Therapie der CMS erfolgt medikamentös und symptomatisch (Müller-Felber und Schara 2015). Wie bei der Myasthenia gravis können Acetylcholinesteraseinhibitoren, je nach betroffener Struktur aber auch andere Medikamente mit anderen Wirkmechanismen (zum Beispiel 3,4 Diaminopyridin, Fluoxetin) eingesetzt werden (Engel und Sine 2005, Harper et al. 2003). Zu beachten ist, dass es Subtypen gibt, bei denen der Einsatz von Acetylcholinesteraseinhibitoren kontraindiziert ist (Engel et al. 2015).

1.1.3 Langzeit - und Heimbeatmung bei Kindern

Eine allgemeingültige Definition für die Langzeit– bzw. Heimbeatmung liegt derzeit nicht vor. In den meisten Studien werden Kriterien aufgestellt, die sich in der Regel untereinander sehr ähneln (Amin et al. 2014, McDougall et al. 2013, Mah et al. 2008). Als repräsentatives Beispiel sei hier die Definition für eine europaweite Studie zur Heimbeatmung genannt: als „heimbeatmet“ galten hier all diejenigen, die über einen Zeitraum von mindestens drei Monaten täglich entweder mit einem nicht invasiven Beatmungsgerät oder über ein Tracheostoma größtenteils zu Hause oder in einer Langzeitpflegeeinrichtung, aber nicht in einem Krankenhaus beatmet wurden (LLoyed-Owen et al. 2005). Eine Studie aus England zeigte, dass ein Großteil der langzeitbeatmeten Kinder (68%) zu Hause beatmet wird (Jardine et al. 1999).

1.1.3.1 Prävalenz

Die Zahl der langzeitbeatmeten Kinder hat in den letzten Jahren stark zugenommen. Beispielsweise ist in einer Kinderklinik in Kanada die Zahl der langzeitbeatmeten Kinder innerhalb von 20 Jahren von 2 Kindern im Jahr 1991 auf 156 Kinder im Jahr 2011 angestiegen (Amin et al. 2014). Auch im Südwesten Englands war die Prävalenz langzeitbeatmetet Kinder 2006 30mal höher als 1994 (Meinesz et al. 2007). Es fehlt jedoch an relevanten Schätzungen zur Prävalenz von Langzeitbeatmung bei Kindern in Deutschland, sodass man hier zum Vergleich Daten aus anderen Ländern heranziehen muss. Eine europaweit durchgeführte Befragung ermittelte für die Heimbeatmung insgesamt, Erwachsene mit eingeschlossen, eine Prävalenz von 6,6:100.000 (Lloyd-Owen et al. 2005). Eine Studie aus Österreich beschäftigte sich vorwiegend mit der Prävalenz von

langzeitbeatmeten Kindern und berechnete diese mit 7,5:100.000. Hauptindikation war hier mit 44% eine neuromuskuläre Erkrankung (Weiss et al. 2016), was auch in weiteren Untersuchungen zu langzeitbeatmeten Kindern bestätigt wurde (Cancelinha et al. 2015, Fauroux et al. 2003, Hsia et al. 2012). Eine retrospektive Analyse in Polen über den Zeitraum von 2000 bis 2010 stellte zwar eine Zunahme der langzeitbeatmeten Kinder mit primär pulmonalen Erkrankungen fest, trotzdem waren auch 2010 noch die meisten der heimbeatmeten Patienten (51%) neuromuskulär erkrankt (Nasilowski et al. 2014). Ein Großteil der langzeitbeatmeten Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen ist älter als fünf Jahre (Hsia et al. 2012).

1.1.3.2 Formen

Bei der Langzeitbeatmung wird eine nicht invasive (non invasive ventilation = NIV) von einer invasiven Ventilation unterschieden. Bei der invasiven Methode wird ein positiver Druck über einen invasiven Beatmungszugang (Tracheostoma oder Endotrachealtubus) appliziert (Loh et al. 2007, Wallis 2000). Die NIV ist eine Atemunterstützung über ein Beatmungsgerät ohne invasiven Beatmungszugang. Man unterscheidet dabei eine „noninvasive positive pressure Ventilation“ = NIPPV (Aufbau eines positiven Drucks in der Regel über eine Maske) und eine „noninvasive negative pressure Ventilation“ = NINPV (Aufbau eines Unterdrucks außerhalb des Körpers, wodurch die Lunge auf gedehnt wird und Luft passiv einströmen kann) (Simonds 2003, Hintzenstern et al. 2015). NINPV Beatmungen sind sehr aufwändig und werden nur noch selten eingesetzt. Nach einer Übersicht betrug der Anteil der Patienten mit NINPV in Europa nur 0.005 % (Lloyd-Owen et al. 2005). Bei der NIPPV wird bei Kindern der Druck in der Regel über eine nasale Maske appliziert (Nørregaard 2002, Racca et al. 2011, Fauroux et al. 2003). Weitere Maskenformen sind eine Gesichtsmaske (oder auch full-face-Maske) sowie die sogenannte *„headbox“* (Loh et al. 2007).

Unterschieden wird außerdem zwischen einer kontinuierlichen Druckapplikation (continous positive airway pressure = CPAP), einer Druckapplikation mit zwei unterschiedlichen Drücken (dem inspiratorischen und endexpiratorischen Druck - bi postive airway pressure = BiPAP) und einer intermittierend positiven Druckapplikation (intermittend positive pressure ventilation = IPPV) (Loh et al. 2007, Wallis 2000).

Ein Großteil der Kinder, die eine Langezeitbeatmungstherapie erhalten, wird derzeit mittels CPAP beatmet (Bertrand et al. 2006, Amaddeo et al. 2016, Edwards et al. 2005).

Wurden in der Anfangszeit der Beatmungstherapie viele Kinder noch invasiv beatmet, gibt es inzwischen einen Trend zur nicht-invasiven Beatmung: In Polen wurden zu Beginn der 2000er noch bis zu 95% der heimbeatmeten Kinder über ein Tracheostoma beatmet; 2010 waren es nur noch 20% (Nasilowski et al. 2014). In einer Übersichtsarbeit aus Italien wurden 65% der Kinder nicht-invasiv beatmet, bei den neuromuskulär erkrankten Kindern sogar 80% der Kinder (Ottonello et al. 2007). Auch in einer Arbeit zur Beatmungstherapie bei Kindern mit spinaler Muskelatrophie wurde der Großteil der Kinder nicht-invasiv beatmet (Bach et al. 2003). Nicht nur der Anteil, sondern auch die 5-Jahres-Überlebensrate der nicht-invasiv beatmeten Kinder ist nach einer kanadischen Studie höher als bei einer invasiven Beatmung (McDougall et al. 2013).

Ein Grund für den vermehrten Einsatz der NIV ist die geringere Belastung des Verfahrens. Die Anlage eines Tracheostomas ist in der Regel mit einem deutlich längeren Krankenhausaufenthalt von durchschnittlich 72 Tagen verbunden (Bach et al. 1998). Außerdem sind die möglichen Komplikationen einer invasiven Beatmung schwerwiegenderer als bei der NIV, wie sich der folgenden Tabelle entnehmen lässt.

Komplikationen invasive Beatmungstherapie	**Komplikationen NIV**
Barotrauma	Austrocknung der Schleimhäute
Volutrauma	Hautausschläge, Ulcerationen
Infektionen	Konjunktivitis durch Leckage
Trachealverletzungen/-blutungen	vasomotorische Rhinitis
Granulationsgewebebildung	Aspiration
Stenosen	Gastrointestinale Beschwerden
Fistelbildung	Vermehrte Atemarbeit
Verlegung oder Dislokation der Kanüle	CO_2 Retention und größeres Totraumvolumen
	Gesichtsdeformitäten
	Störungen in der Automatik des Geräts
Schluck-und Sprechstörungen	Nächtliches Erwachen durch den Luftstrom
Schmerzen	
Beeinträchtigung beim Abhusten	

Abbildung 2: Komplikationen einer invasiven Beatmungstherapie nach Windisch et al. (2010) und Komplikationen einer NIV nach Nørregaard (2002) und Wallis (2000)

Jedoch bietet die invasive Beatmung auch Vorteile: In der Regel ist sie sehr effizient und sicher in ihrer Applikation. Außerdem gibt es die Möglichkeit, angestautes Sekret direkt abzusaugen (Nørregaard 2002). Bei der Maskenbeatmung kommt es dagegen häufig zu Leckagen, insbesondere während der Nacht (Windisch et al. 2010). Die Zufriedenheit über eine Beatmungstherapie bei Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne scheint nicht abhängig davon zu sein, ob es sich um ein invasives oder nicht invasives Verfahren handelt (Raphael et al. 2002).

1.1.3.3 Ergebnisse der Langzeitbeatmung bei neuromuskulär erkrankten Kindern

Es sind bisher viele positive Ergebnisse zur Langzeitbeatmung bei (nicht nur) neuromuskulär erkrankten Kindern publiziert worden. In Kanada wurde ein Jahr nach Beginn einer NIPPV-Therapie bei neuromuskulär erkrankten Kindern eine Reduktion der Dauer von Krankenhausaufenthalten um 85% beobachtet (Katz et al. 2004). Auch in andere Studien wurde eine Reduktion der Krankenhausaufenthalte nach Beginn einer Beatmungstherapie belegt (Cancelinha, 2015, Young et al. 2007, Han et al. 2015). Weiterhin konnte gezeigt werden, dass sich durch die Beatmung die Folgen der chronischen Hypoventilation verbessern lassen (Geiseler et al. 2010, Young et al. 2007). Und auch bei einer nur nachts vorhandenen Hypoventilation bringt der Einsatz der NIV eine Besserung (Katz et al. 2010). Des Weiteren scheint die Anzahl von Hypopnoen und Apnoen unter Beatmung abzunehmen (Young et al. 2007).

Des Weiteren scheint sich die Prognose einiger Krankheitsbilder unter Beatmung zu verbessern. An dieser Stelle sei darauf hingewiesen, dass es aus ethischen Gründen dazu keine randomisierten Fall-Kontrollstudien gibt (Mellies et al. 2005). Demzufolge handelt es sich bei den meisten hier vorgestellten Studien um retrospektive Analysen.

Eine der wenigen Vergleichsstudien wurde an einer Gruppe von Duchenne Patienten durchgeführt. Ein Teil der Gruppe lehnte bei dieser Studie eine Beatmungstherapie prinzipiell ab. Die restlichen Patienten wurden beatmet. Es wurde darauf geachtet, dass sich die beiden Gruppen in einem vergleichbaren Krankheitsstadium befanden. Neben der deutlich reduzierten Lebenserwartung bei

der nicht beatmeten Gruppe zeigte sich eine inverse Korrelation von CO_2-Retention und Lebenserwartung (Vianello et al. 1994).

Auch in weiteren Studien wurden eine erhöhte Lebenserwartung und langfristige Verbesserung der Blutgaswerte für Duchenne Patienten unter einer Beatmungstherapie nachgewiesen (Jeppesen 2003, Eagle et al. 2002, Eagle at al. 2007, Meinesz at al. 2007, Passamano et al. 2012, Rall und Grimm 2012, Simonds et al. 1998).

Mehrere Arbeitsgruppen berichteten über eine höhere Lebenserwartung unter einer Beatmungstherapie bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie (Bach et al. 2007, Vasconcelos et al. 2005). Eine Besserung der medizinischen Laborparameter, wie beispielsweise der 0_2-Sättigung, konnte nachgewiesen werden (Petrone et al. 2007). Bei der rasch progredienten SMA I wird der Einsatz der maschinellen Beatmung allerdings noch sehr kritisch gesehen (Vasconcelos et al. 2005, Birnkrant et al. 1998). Dies spiegelt sich auch in den vergleichsweise niedrigen Ventilationsraten von Patienten mit einer SMA I wieder (Klug et al. 2016).

Neue Therapieverfahren lassen jedoch hoffen, dass sich die Prognose für Kinder mit einer SMA I bald verbessern wird, sodass auch die Indikation einer Beatmungstherapie einen anderen Stellenwert haben wird. Im Dezember 2016 wurde erstmals ein Medikament mit dem Wirkstoff Nusinersen (Spinraza ®) zur Behandlung der SMA zugelassen (US Food and Drug Admistration 2016). Der Wirkstoff enthält ein Molekül, das in den Splicemechanismus des SMN2 Gens eingreift, sodass dessen funktionales Genprodukt in höherem Maß exprimiert wird. Das SMN2-Protein fungiert als ein Ersatz für das bei den Patienten defekte SMN1 Protein (Zink et al. 2017, Hua et al. 2008). Erste Studien liefern vielversprechende Ergebnisse hinsichtlich der Verträglichkeit des Medikaments sowie der Wirksamkeit bezüglich einer verbesserten physischen Funktionalität und sogar einer verlängerten Überlebenszeit der Patienten (Chiriboga et al. 2016, Finkel et al. 2017a, Finkel et al. 2017b). Ein weiterer, interessanter Ansatzpunkt für genetische bedingte Erkrankungen ist stets die Gentherapie. Patienten mit SMA I, die eine Infusion mit einem Adenovirus erhielten, dessen DNA für das fehlende Protein codierte, hatten eine signifikant höhere Überlebenszeit und auch die motorischen Fähigkeiten lagen weit über denen von Kindern, die diese Therapie in

der Vergangenheit nicht erhielten (Mendell et al. 2017). Evaluationen zur Lebensqualität der Patienten sind auch unter dem Kostenpunkt solcher Therapien von großer Bedeutung (eine Therapie mit dem Wirkstoff Nusinersen kostet in Deutschland derzeit jährlich 330.000-540.000 Euro (Feldwisch-Drentrup 2017)).

1.1.4 Lebensqualität

Neben fortwährend neuen Erkenntnissen zu Therapien oder zur Pathogenese von Krankheiten unterliegt die Medizin auch einem Wandel in ihrem Verständnis bzw. Selbstverständnis. Der Arzt traf früher als „Gott in Weiß“ die Entscheidungen für seine Patienten, seit den 90er Jahren etabliert sich immer mehr das „Shared-Decision-Making“, in dem sich der Patient emanzipiert und am Entscheidungsprozess über seine Krankheit und Heilung mit einbezogen wird (Eich 2010).

Maßgeblich beeinflusst hat unser Verständnis von Gesundheit und Krankheit die 1948 neu gefasste Definition der Weltgesundheitsorganisation (WHO): *„Die Gesundheit ist ein Zustand des vollständigen körperlichen, geistigen und sozialen Wohlergehens und nicht nur das Fehlen von Krankheit oder Gebrechen.“* (Verfassung der Weltgesundheitsorganisation – Übersetzung). Damit besteht Gesundheit nicht mehr nur allein aus einer rein körperlichen Dimension, sondern es werden psychische und soziale Faktoren mit einbezogen.

Bei der Beurteilung des Gesundheitszustandes eines Patienten standen lange Zeit nur objektive Daten wie die Reduktion der Symptomatik, Verbesserung der Laborparameter und eine erhöhte Lebenserwartung im Vordergrund. Inzwischen hat die patientenorientierte Beurteilung des Gesundheitszustands stark an Bedeutung gewonnen und die Lebensqualität als messbares Konstrukt wird, nicht mehr nur in der Psychologie, sondern auch zunehmend in der Medizin ein wichtiger Forschungsgegenstand (Ravens-Sieberer et al. 2006).

Auch wenn es bisher keine offizielle, allgemeingültige Definition für Lebensqualität gibt, so herrscht doch Einigkeit darüber, dass es sich bei Lebensqualität um ein multidimensionales Konstrukt handelt, bei dem die individuelle Wahrnehmung des physischen, psychischen und sozialen Zustands von Bedeutung ist. Die WHO

definiert Lebensqualität wie folgt: *„individuals' perception of their position in life in the context of the culture and value systems in which they live and in relation to their goals, expectations, standards and concerns"* (The WHOQOL Group 1995, S.1405).

1.1.4.1 Faktoren, die Einfluss auf das Leben von Familien mit neuromuskulär erkrankten Kindern nehmen

Bei Untersuchungen zur Lebensqualität und psychischer Gesundheit ist nicht nur der Patient selbst, sondern auch das Umfeld (Familie, Angehörige, aber auch medizinisches Pflegepersonal und Ärzte) von großer Bedeutung. Nicht nur für den Kranken, sondern auch für das Umfeld bringt die Diagnose Einschnitte und Veränderungen mit sich. Die Erstdiagnose ist häufig ein Schock. Die Angehörigen müssen lernen, mit dieser umzugehen und sich von der Idee, ein weitgehend normales Leben wie bisher führen zu können, verabschieden (Gagliardi 1991). Zu diesen Veränderungen zählen beispielsweise zahlreiche Arzttermine, Probleme in der Schule, in der die Kinder von ihren Mitschülern und Lehrern anders behandelt werden, die Reaktionen der Geschwisterkinder, aber auch die Reaktionen der Öffentlichkeit, in der die Betroffenen häufig das Gefühl haben, von anderen angestarrt zu werden (Gagliardi 1991, Polakoff et al. 1998). Ein weiteres, besonders häufig thematisiertes Problem, ist die soziale Isolation, in die die Familien geraten können (Carnevale et al. 2006, Gagliardi 1991, Bothwell et al. 2002, Yilmaz et al. 2010, Flynn et al. 2013). Zudem können auch finanzielle Gesichtspunkte einen belastenden Faktor darstellen (Bothwell et al. 2002).

Das führt zu erheblichen Veränderungen im Zusammenleben, wobei Veränderungen innerhalb der Familie immer auch einen Effekt auf alle anderen Familienmitglieder haben können, wie beispielsweise die Entscheidung eines Elternteils, die Arbeitsstelle aufzugeben, um sich vollständig um das erkrankte Kind kümmern zu können (Kazak 1989).

Viele Familien stehen unter einer ständig angespannten Erwartung einer weiteren Verschlechterung der Gesundheit ihres Kindes durch den zwar unvorhersehbaren, aber in der Regel progredienten Verlauf bei neuromuskulären Erkrankungen (Buchanan et al.1979). Jede neue Therapie und jedes neue Hilfsmittel kann dann

zu einer Erinnerung an das Fortschreiten und den terminalen Verlauf der Erkrankung werden (Mah et al. 2008a).

Da es sich bei den neuromuskulären Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter größtenteils um erblich bedingte Erkrankungen handelt, können bei Eltern, die selbst den Gendefekt tragen, Schuldgefühle entstehen. (Buchanan et al.1979, Higgs et al. 2016). Auch müssen Eltern sich in diesem Zusammenhang mit der Frage beschäftigen, wie sie mit der weiteren Familienplanung umgehen wollen (Higgs et al. 2016).

Das ständige Bewusstsein über den terminalen Verlauf der Erkrankung kann einen hohen Leidensdruck bei den Familien erzeugen (Higgs et al. 2016, Holroyd und Guthrie 1986). Mütter von Kindern mit SMA I äußerten beispielsweise Gefühle der Hilflosigkeit und Trauer über die Erkrankung, die Väter schilderten hingegen Gefühle der Wut und Frustration über die Unveränderbarkeit der Situation. Dabei müssen die Eltern nicht nur mit dem Verlust umgehen, kein gesundes Kind großziehen zu dürfen, sondern sich auch von vielen ihrer persönlichen Zukunftspläne verabschieden (Higgs et al. 2016).

Einen weiteren negativen Einflussfaktor kann der soziale Druck darstellen, den Familien verspüren. Familien mit langzeitbeatmeten Kindern in Kanada belastete zum Beispiel der Eindruck, dass andere, zum Teil auch ihre behandelnden Ärzte, der Meinung waren, dass der Aufwand, der um den Erhalt des Lebens ihres Kindes betrieben würde, zu groß sei und man dem Kind sein Leid hätte ersparen sollen. Hier fehlt häufig der Kontakt zu anderen Betroffenen und Ansprechpartnern, die das Schicksal der Eltern teilen (Carnevale et al. 2006).

Dabei konnte gezeigt werden, dass der Einsatz eines Beatmungsgerätes nicht zwangsweise zu einer vermehrten Belastung der Eltern führt (Mah et al. 2008b).

Zudem konnte aktuell erstmals ein positiver Zusammenhang zwischen der Lebensqualität der Pflegepersonen der Kinder (in diesem Fall nahezu ausnahmslos die Eltern) und der Kinder selbst (in diesem Fall eine gemischte Diagnosegruppe heimbeatmeter Kinder) festgestellt werden. Damit könnten Bemühungen zur Verbesserung der Lebensqualität der Eltern auch mit einer Besserung der Lebensqualität der Kinder selbst – und vice versa - einhergehen (Seear et al. 2016).

1.1.4.2 Lebensqualität von Eltern chronisch kranker Kinder

Aufgrund der zuvor beschriebenen Anforderungen und Belastungen ist die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen erwartungsgemäß im Vergleich zur Normalpopulation reduziert (Boyer et al. 2006).

Die bereits beschriebene soziale Isolation ist dabei ein wichtiger Faktor, wobei diese auch durch selbst erbaute Grenzen entstehen kann (Gagliardi 1991, Mah et al. 2008a). In einer Untersuchung zu Eltern von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen wurde festgestellt, dass die Eltern Schwierigkeiten hatten ihre sozialen Kontakte aufrechtzuerhalten oder neue einzugehen, weil sie sich von ihren Freunden nicht verstanden fühlten, da sie ihren früheren „normalen“ Lebensstil, trotz aller Bemühungen, nicht beibehalten konnten (Mah et al. 2008a). Außerdem berichteten Eltern darüber, dass ihnen der Kontakt zu Menschen fehle, die ihr Schicksal teilen (Carnevale et al. 2016).

In einer Studie aus der Türkei, wurden Faktoren, die die Lebensqualität der Mütter von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen beeinflussen können, untersucht. Es konnte beobachtet werden, dass, je stärker die Funktionen der Kinder eingeschränkt waren, desto schlechter die Lebensqualitätswerte der Mütter waren (Yilmaz et al. 2010). Eine mögliche Begründung für diesen Zusammenhang ist, dass ein schlechterer Zustand des Kindes mit einem höheren Pflegeaufwand für die Mutter, einem erhöhen Verbrauch an zeitlichen und finanziellen Ressourcen und auch einer höheren Verantwortung für und größeren Sorgen um das kranke Kind einhergeht. Die immense Verantwortung und die zentrale Rolle, die Eltern in der Pflege ihres chronisch erkrankten Kindes häufig einnehmen (oder einnehmen müssen), illustriert auch die Metapher, die der Vater eines neuromuskulär erkrankten Kindes gebrauchte: er sah sich selbst als die Rettungsleine seines Kindes (Mah et al. 2008a).

Erschwerend für den Umgang mit der Erkrankung des Kindes kann außerdem die Unfähigkeit der Familien sein, ausreichend miteinander über die Erkrankung des Kindes zu sprechen (Fitzpatrick et al. 1986). So äußerten sich in einer italienischen Studie die Väter von Kindern mit einer Muskeldystrophie vom Typ Duchenne vor allem unzufrieden über die Beziehungen innerhalb der Familie (Baiardini et.al 2011).

Die Ambivalenz und Problematik, mit denen Eltern konfrontiert werden, lässt sich gut am Beispiel der Langzeitbeatmung der Kinder darstellen. Einerseits kann die Beatmung ein neues Maß an Sicherheit für die Familie bringen. Andererseits signalisiert der Einsatz des Beatmungsgerätes den Familien – wie schon erwähnt – das sichtbare Fortschreiten der Erkrankung und kann dadurch als belastend wahrgenommen werden (Mah et al. 2008a) Zudem steigt auch die Verantwortung der Eltern, weil sie mit der Bedienung der Geräte und möglichen technischen Störungen und Komplikationen (zum Beispiel Hautdefekten, Aspiration) zurechtkommen müssen (Mah et al. 2008a). In einer Arbeit stufte immerhin ein Viertel der Pflegepersonen die Beeinträchtigung durch die Heimbeatmung als schwer ein (Seear et al. 2015).

Ein ganz wichtiger Aspekt soll in diesem Zusammenhang aber am Schluss stehen: trotz der vielen Schwierigkeiten, die die Eltern zu bewältigen haben, betonen sie dennoch, wie sehr ihr krankes Kind ihr Leben bereichert. In einer Studie zu langzeitbeatmeten Kinder wurde dieses Spannungsfeld (und zugleich die Studie) treffenderweise mit: *„Daily living between distress and enrichment“* betiteltet (Carnevale et al. 2006).

Zusammenfassend wird deutlich, dass die Datenlage zur Lebensqualität von Eltern von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen nicht eindeutig ist. Es fehlt insbesondere an Studien, in denen diese Eltern mit Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen verglichen werden.

1.1.4.3 Lebensqualität von Kindern mit chronischen Erkrankungen mit Schwerpunkt auf neuromuskulären Erkrankungen

Im Vergleich zur Erwachsenenmedizin ist die Untersuchung der Lebensqualität von Kindern lange Zeit vernachlässigt worden. Inzwischen wurden aber auf die Wahrnehmung und das Verständnis von Kindern angepasste Messinstrumente entwickelt (Ravens-Sieberer et al. 2006).

In einer erst in den letzten Jahren veröffentlichten Studie, in der die Lebensqualität von Kindern bzw. jungen Erwachsenen untersucht wurde, verglichen die Autoren die Lebensqualität von Kindern mit Diabetes mellitus Typ 1, juveniler idiopathischer Arthritis (JIA) und neuromuskulären Erkrankungen.

Erwartungsgemäß hatten die Patienten mit Diabetes mellitus Typ 1 die höchste Lebensqualität in Bezug auf ihre Physis, sind sie doch vergleichsweise wenig eingeschränkt durch ihre gut therapierbare Erkrankung. Die niedrigste Lebensqualität wiesen Patienten mit juveniler Arthritis auf, während Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen sich im Mittelfeld der untersuchten Diagnosegruppen befanden. In Bezug auf soziale Aspekte zeigten sich allerdings die größten Beeinträchtigungen bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, Patienten mit Diabetes mellitus Typ I wiesen dagegen die besten Werte auf (Cramm et al. 2013).

Bei Duchenne Patienten wurden wiederholt Belege für eine schlechtere Lebensqualität im Vergleich zu gesunden Kontrollgruppen, insbesondere in physischen und psychosozialen Aspekten gefunden (Landfeldt et al. 2016, Wei et al. 2016, Uzark et al. 2012). Bei einer Untersuchung an jungen Duchenne Patienten war im Vergleich zu einer gesunden Kontrollgruppe die Teilnahme an Freizeitaktivitäten und das soziale Engagement signifikant reduziert. Außerdem wurde ein Rückgang dieser Aktivitäten mit zunehmendem Alter beobachtet, was bei der Kontrollgruppe nicht der Fall war. Auch im körperlichen, sozialen und schulischen Bereich wiesen die Duchenne-Patienten in dieser Studie höhere Belastungen auf (Bendixen et al. 2012).

Die Studienlage dazu scheint jedoch nicht einheitlich zu sein: es gibt durchaus widersprechende Resultate: Vuillerot et al. (2009) fanden keinen Unterschied beim Vergleich neuromuskulär erkrankter Jugendlicher mit einer gesunden Kontrollgruppe bezüglich Vitalität, Körperbild, Beziehungen zu ihren Eltern und Freunden, sowie körperlichem und psychischem Wohlbefinden. Hinsichtlich schulischer Leistungen und der Beziehung zu Lehrern wiesen sie sogar bessere Werte auf. Allerdings waren sie in ihren Freizeitaktivitäten deutlich eingeschränkter als ihre Kontrollgruppe. Ähnlich sind die Ergebnisse einer Untersuchung an Duchenne Patienten, die bezüglich ihrer allgemeinen und psychischen Gesundheit, ihrer Emotionen und sozialen Funktionalität nicht signifikant von den Werten ihrer Kontrollgruppe abwichen (Kohler et al. 2005).

Wenn Kinder zu jung, kognitiv oder motorisch eingeschränkt sind und nicht ohne weiteres selbst zu ihrer Lebensqualität befragt werden können, kommen häufig Messinstrumente zum Einsatz, bei denen Eltern, Lehrer oder Pflegepersonen die

Lebensqualität des Kindes einschätzen (sogenannte Fremdeinschätzung). Auffallend ist hierbei, dass in Fällen, wo Eigen-und Fremdeinschätzung möglich ist, Eltern die Lebensqualität ihrer Kinder häufig niedriger einschätzen als die Kinder selbst (Noyes 2006, Wei et al.2016, Landfeldt et al. 2015, Messina et al. 2016, Bray et al. 2010). Dieser mögliche Bias muss bei der Interpretation von Ergebnissen, die auf Fremdeinschätzungen basieren, unbedingt berücksichtigt werden. Denn falsche Annahmen über die Lebensqualität der Patienten können die Therapieangebote beeinflussen, die Ärzte für ihren Patienten erstellen. So zeigte sich in einer kanadischen Studie, dass nur 36% der Ärzte mit ihren Duchenne Patienten wenigstens zum Teil, 33% hingegen nie über den Einsatz einer maschinellen Beatmung gesprochen hatten. Als Gründe wurden von den Ärzten die geringe Lebensqualität und kognitive Defizite der Patienten genannt, außerdem die finanziellen Ressourcen der Familien und deren enorme Belastung (Alexander et al. 1979). Auch in einer neueren Untersuchung zur SMA I äußerten sich Intensivmediziner (im Vergleich zu Psychiatern) eher zurückhaltend über den Einsatz einer Beatmungstherapie mittels Tracheostoma bei den Patienten. Sie hielten die Beatmungstherapie für eine aus medizinischer Sicht unvernünftige Intervention. Nur 17% der befragten Intensivmediziner würden den betroffenen Familien eine Beatmungstherapie sowohl anbieten als auch empfehlen (Hardart et al 2002).

Darüber hinaus überschätzte das befragte medizinische Fachpersonal in einer Studie an Patienten mit einer Duchenne Muskeldystrophie deren Unzufriedenheit und Schwierigkeiten mit einem Beatmungsgerät. Die befragten Patienten selbst wiederum hätten sich alle jederzeit wieder für eine Beatmungstherapie entschieden (Bach et al. 1991). Auch in einer weiteren Untersuchung wurden die Reaktionen der Duchenne Patienten auf ihr Beatmungsgerät als sehr positiv beschrieben. Für die Patienten stellte der Beginn der Beatmungstherapie eine so große Erleichterung dar, dass sie sich ihr Leben ohne Beatmungsgerät gar nicht mehr vorstellen konnten. Im Nachhinein meinten viele, dass ein früherer Einsatz der Beatmung möglicherweise von Vorteil gewesen wäre, weil die assistierte Beatmung das Beste war, was ihnen je passiert sei (Dreyer et al. 2009). Während Familien und medizinisches Personal also oft befürchten, dass die Kinder durch den Einsatz der Beatmung (weiter) in die soziale Isolation getrieben werden und

es ihnen dadurch schlechter gehen würde als vorher, fühlen sich die Kinder mit der Beatmungstherapie häufig gesünder und unabhängiger (Noyes 2006).

Dem entsprechen die Ergebnisse zur Lebensqualität von heimbeatmeten Kindern, von denen 90 % die Beeinträchtigung durch ihr Beatmungsgeräts nur als mild bis moderat einschätzten. Die meisten Kinder konnten trotz ihrer Erkrankung zur Schule gehen und ein aktives Leben inklusive Urlaub im Ausland, Camping und Aktivitäten in Sportvereinen führen (Seear et al. 2016). Auch in einer älteren Arbeit zur Situation von Patienten mit SMA unter Langzeitbeatmung gingen alle schulpflichtigen Kinder regelmäßig zur Schule, einige der jungen Erwachsenen besuchten das College. Eine Patientin war sogar selbst Mutter eines gesunden Kindes (Gilgoff et al. 1989).

Allerdings gibt es auch Hinweise, dass durch den Einsatz von medizinischen Hilfsmitteln, zum Beispiel einem Rollstuhl, die Lebensqualität von Duchenne Patienten abnimmt, was wiederum für einen inversen Zusammenhang von Krankheitsprogression und Lebensqualität sprechen würde (Wei et al. 2016, Landfeldt et al. 2015). Es wird auch über einen Zusammenhang zwischen Alter (und damit in aller Regel Progredienz) und Einschränkungen in körperlichen Bereichen der Lebensqualität berichtet (McDonald et al. 2010, Vuillerot et al. 2010, Uzark et al. 2012, Bray et al. 2010). Ganz im Gegensatz dazu stehen Ergebnisse einer deutschen Studie, bei der erstmals beobachtet wurde, dass vor allem junge Patienten mit einer Duchenne Muskeldystrophie über eine reduzierte Lebensqualität (fast über alle untersuchten Bereiche hinweg) berichteten. Dagegen waren insbesondere die psychischen Aspekte der Lebensqualität bei den jungen Erwachsenen unauffällig und sie berichteten nur über eine reduzierte Lebensqualität in Bezug auf ihre Physis (Elsenbruch et al. 2013).

1.1.5 Psychische Gesundheit

1.1.5.1 Psychische Gesundheit von Eltern mit neuromuskulär erkrankten Kindern

Nicht nur die Lebensqualität der Eltern kann durch die chronische Erkrankung eines Kindes beeinflusst werden, sondern auch die psychische Gesundheit. In Studien konnte gezeigt werden, dass die Prävalenz für psychische Erkrankungen in Familien mit chronisch erkrankten Kindern signifikant erhöht ist. Oers et al. (2014) bestätigten diesen Zusammenhang durch den Nachweis eines vermehrten Auftretens von Angststörungen und Depressionen bei Müttern chronisch erkrankter Kinder. Eltern von Kindern mit Diabetes mellitus Typ 1 oder chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen litten häufiger unter Burnout-assoziierten Symptomen als eine gesunde Kontrollgruppe (Lindström et al. 2010). Diese Ergebnisse weisen nochmals daraufhin, welch hohe Belastung aus der Pflege eines chronisch kranken Kindes resultieren kann.

Bisher gibt es wenige Daten zur Prävalenz von psychischen Erkrankungen bei Eltern von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen. Im Folgenden soll ein kurzer Überblick über die vorliegenden Ergebnisse gegeben werden.

Eine Arbeitsgruppe identifizierte bei 76 % der Eltern von Kindern mit einer Duchenne Muskeldystrophie psychische Probleme als Hauptschwierigkeit in der Krankheitsbewältigung (Buchanan et al. 1979). In verschieden Arbeiten wurde über den großen emotionalen Stress, unter dem die Eltern permanent stehen, berichtet (Thompson et al. 1992, Witte 1985, Reid und Renwick 2001). Interessanterweise gaben die Mütter keine Unterschiede bezüglich der Stresslevel bei der Erziehung des kranken Kindes und der des gesunden Geschwisterkindes an. Allerdings schienen Verhaltensauffälligkeiten der Kinder bzw. ein niedrigerer IQ zu einer höheren Belastungen der Mütter zu führen (Nereo et al. 2003).

In einer kanadischen Studie war die Wahrscheinlichkeit, eine schwere Depression zu entwickeln, unter Eltern von Duchenne Patienten circa 8-mal so hoch als in der gesunden Kontrollgruppe (Daoud et al. 2004). Auch eine große multinational angelegte Studie beobachtete bei fast der Hälfte der Pflegepersonen (49,74 %) von Patienten mit einer Duchenne Muskeldystrophie Auffälligkeiten, die auf eine Angststörung oder Depression hindeuten können. Die Werte waren bei dieser

Untersuchung signifikant höher als in der Allgemeinbevölkerung. Darüber hinaus wurde eine positive Korrelation zwischen einem sehr schlechten Gesundheitszustand der Patienten und einer höheren Prävalenz von Angststörungen und Depressionen bei den Pflegepersonen beobachtet (Landfeldt et al. 2016).

In einer aktuellen Arbeit hatten mehr als die Hälfte der Pflegepersonen von chronisch kranken Kindern (wobei es sich dabei wieder fast ausschließlich um die Eltern handelte) gesundheitliche Probleme, wegen derer sie Medikamente einnehmen mussten. Darunter waren vor allem Bluthochdruck, Angststörungen, Depressionen und Arthritis zu finden (Seear et al. 2016). Allerdings fehlt bei dieser Arbeit der Vergleich zu Normalbevölkerung.

In einer Arbeit aus den 70er Jahren wurde das Wissen um die genetische Vorbelastung als wichtiger Faktor im Umgang mit der Erkrankung (in diesem Fall einer Duchenne Muskeldystrophie) identifiziert. In der Gruppe, in der die Erkrankung erstmalig in der Familiengeschichte auftrat, waren vermehrt psychische Probleme (Einnahme von Sedativa, Inanspruchnahme von Psychotherapie, Suizidversuch) und körperliche Erkrankungen (Herzinfarkt) zu verzeichnen. Zwei Mütter verließen sogar ihre Familien innerhalb des ersten Jahres nach Diagnosestellung (Buchanan et al. 1979). Dabei ist zu bedenken, dass es sich hier um reine Fall-Beobachtungen handelt und somit keine Aussagen über kausale Zusammenhänge möglich sind.

Vergleichsstudien zwischen Familien mit einem neuromuskulär erkrankten Kind und Familien mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen, kommen zu uneinheitlichen Ergebnissen bezüglich der psychischen Folgen für die Eltern. Es konnten beispielsweise keine Unterschiede in den Stressleveln zwischen Mütter von Kindern mit einer Duchenne Muskeldystrophie und Müttern von Kindern mit infantiler Zerebralparese beobachtet werden (Nereo et al. 2003). Allerdings wiesen die Eltern von neuromuskulär erkrankten Kindern im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen, wie zystischer Fibrose oder Nierenversagen, die höchsten Stresslevel auf. Teilweise äußerten sie negative Gefühle gegenüber dem eigenen Kind (Holroyd und Guthrie 1986). Darüber hinaus gaben in einer weiteren Befragung 84 % der Mütter von Kindern mit Duchenne an, dass sie anderen Frauen, die Konduktorinnen dieses Gens sind,

nicht empfehlen würden, eigene Kinder zu bekommen (Buchanan et al. 1979). Hier ist zu beachten, dass die Studie vor der breiten Verfügbarkeit einer Pränataldiagnostik durchgeführt wurde.

1.1.5.2 Psychische Gesundheit von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen

Nach einer großen US-amerikanischen Studie wurden bei Kindern mit chronischen Erkrankungen häufiger Verhaltensauffälligkeiten beobachtet, als bei gesunden Kindern (Gortmaker et al. 1990). Als Ursache hierfür wird diskutiert, ob Kinder mit chronischen Erkrankungen ein schlechteres Anpassungsvermögen aufgrund internalisierender (zum Beispiel Depressionen, Angststörungen) und externalisierender Verhaltensstörungen (zum Beispiel Hyperaktivität, Aggression) aufweisen (Lavigne und Faier-Routman 1992). Auch psychosoziale Aspekte wie die erhöhte Abhängigkeit der Kinder in Kombination mit der elterlichen Überfürsorglichkeit und dem daraus resultierenden Gefühl der Hilflosigkeit, der Angst vor dem bevorstehenden Tod und die Wut über die gesunden Eltern und Freunde werden als wichtige Faktoren genannt (Livneh und Antonak 1994). Bei Kindern mit einer Spina Bifida und infantiler Zerebralparese wurde ein Zusammenhang zwischen dem Vorliegen einer körperlichen Behinderung und einem geringeren Selbstwertgefühl sowie einer ausgeprägten Angstsymptomatik beobachtet.

Lange bekannt sind Hinweise auf ein vermehrtes Auftreten von Dysthymie und schweren Depressionen bei Duchenne Patienten (Fitzpatrick et al. 1986). In einer Literaturübersicht zur psychosozialen Anpassung bei neuromuskulären Erkrankungen wurde über eine auffällige Häufung von einer myotonen Muskeldystrophie gemeinsam mit depressiven Erkrankungen berichtet (Livneh und Antonak 1994). Eine Arbeitsgruppe fand bei 89% der von ihnen untersuchten Duchenne Patienten Verhaltensauffälligkeiten. Allerdings basieren diese Ergebnisse auf den Einschätzungen der Eltern (Thompson et al. 1992) – auf die Problematik von Fremdeinschätzungen wurde bereits hingewiesen (Noyes 2006, Wei et al.2016, Landfeldt et al. 2015, Messina et al. 2016, Bray et al. 2010).

In einigen Arbeiten finden sich Hinweise darauf, dass die Relevanz der psychischen Probleme erst mit dem Alter zunimmt und dass auch die

psychiatrische Unterstützung erst bei älteren Jungen mit einer Duchenne Muskeldystrophie wichtiger wird (Bothwell et al. 2002). Das Risiko, an einer Depression zu erkranken, steigt ebenfalls mit dem Lebensalter (Fitzpatrick et al. 1986). Da es sich bei neuromuskulären Erkrankungen häufig um progrediente Erkrankungen handelt, erscheint diese Annahme nachvollziehbar.

Mit zunehmendem Alter treten Probleme im Zusammenhang mit der Sexualität auf. Duchenne Patienten wiesen in diesem Zusammenhang erhebliche Selbstwertprobleme auf (Reid und Renwick 2001). Eine länderübergreifende Untersuchung in Europa konnte zeigen, dass lediglich 15,7 % der erwachsenen Duchenne Patienten verheiratet waren (Cavazza et al. 2016).

Psychische Auffälligkeiten können sich auch im Verhalten der Kinder untereinander äußern. Die Eltern von Duchenne Patienten schätzten die Beziehungen ihrer Kinder zu Gleichaltrigen schlechter ein als Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen (hier Asthma bronchiale, Epilepsien, zystische Fibrose, infatile Zerbralparese und endokrinologische Störungen). Andrerseits waren in dieser Untersuchung die Duchenne Patienten im Vergleich zu den anderen Kindern unabhängiger von ihren Pflegepersonen und wiesen eine geringere Prävalenz für Angststörungen und Depressionen auf (Hendriksen et al. 2009). In einer groß angelegten Studie an insgesamt 351 Patienten mit einer Duchenne Muskeldystrophie wurden höhere Prävalenzen für das Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitäts-Syndrom (ADHS), Autismus und Zwangsstörungen im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung beobachtet (Hendriksen und Vles 2008).

In einer weiteren Untersuchung zeigten sich bei 41,5% der neuromuskulär erkrankten Kinder Probleme im Verhalten, in der Kommunikation und in anderen sozialen Bereichen (Darke et al. 2006). In einer anderen Arbeit wurden bei ca. 33% der untersuchten Duchenne Patienten soziale Probleme, bei 24% Aufmerksamkeitsdefizite und bei 22% Denkstörungen festgestellt (Hinton et al. 2006). An dieser Stelle ist wieder einschränkend darauf hinzuweisen, dass diese Ergebnisse auf den Einschätzungen der Eltern basieren.

Bisher lässt sich somit anhand der bisher veröffentlichten Ergebnisse kein einheitliches Bild über die psychische Gesundheit und die Verhaltensmuster von

Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen zeichnen. Viele Ergebnisse basieren lediglich auf Fremdeinschätzungen, vor allem durch die Eltern. Wobei nochmals auf die Tatsache, dass die Kinder selbst sich häufig ganz anders einschätzen, hingewiesen werden muss (Noyes 2006, Wei et al.2016, Landfeldt et al. 2015, Messina et al. 2016, Bray et al. 2010). Darüber hinaus wurde festgestellt, dass auch zwischen verschiedenen Fremdbeurteilern (zum Beispiel Eltern, Lehrern, klinisches Fachpersonal) erhebliche Differenzen in der Einschätzung des Kindes bestehen können (Lavigne und Faier-Routman 1992).

1.1.6 Fragestellung

Für viele neuromuskuläre Erkrankungen werden aktuell therapeutische Studien durchgeführt (Treat-NMD Neuromuscular Network) oder es sind Medikamente zur Therapie zugelassen oder stehen kurz davor. Auf den Wirkstoff Nusinersen zur Behandlung der SMA wurde bereits eingegangen. Für Patientin mit einer Duchenne Muskeldystrophie ist bereits seit 2014 ein Medikament, Ataluren (Translarna ®), auf dem Markt verfügbar (EMA 2014). Ataluren kann nur bei Duchenne Patienten mit einer nonsense-Mutation eingesetzt werden. Das Medikament führt zu einem vermehrten „Überlesen“ des Stoppcodons und führt dadurch zu einer höheren Expression von Dystrophin (Finkel et al. 2013). Auch wenn diese Medikamente bisher keine Heilung erzielen, sind die Ergebnisse sehr vielversprechend: Ataluren verbessert die Gehfähigkeit der Patienten (Bushby et al. 2014) und Nusinersen verlängert darüber hinaus sogar die Überlebenszeit der Patienten (Finkel et al. 2017a). Vor diesem Hintergrund wird die Lebensqualität der Patienten, insbesondere unter einer Beatmungstherapie immer wichtiger, um die humane, medizinische und gesellschaftliche Sinnhaftigkeit solcher Therapien fundiert zu diskutieren.

In dieser Arbeit soll deshalb die Lebensqualität und psychische Gesundheit von Eltern und Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen untersucht werden. Aus den dargestellten Gründen handelt es sich dabei um ein Forschungsgebiet von großer Bedeutung auch in Anbetracht neuer zukünftiger Therapiemöglichkeiten, weil sich daraus konkrete Konsequenzen und Handlungsanweisungen für den klinischen Alltag ableiten lassen.

In der aktuellen Literatur liegen dazu, wie dargestellt, sehr heterogene Ergebnisse vor. Es fehlt darüber hinaus in Deutschland an repräsentativen Studien. In der Regel muss auf internationale Ergebnisse zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit zurückgegriffen und diese auf Deutschland übertragen werden. Wobei bei der Interpretation dieser Ergebnisse allerdings bedacht werden muss, dass in anderen Staaten andere Versorgungsstandards im Gesundheitssystem und auch kulturelle Unterschiede in der Versorgung von chronisch kranken Kindern vorliegen, und sich die Ergebnisse deshalb nicht ohne weiteres auf Deutschland übertragen lassen.

Es ist darüber hinaus wichtig, nicht nur den Vergleich zu einer gesunden Kontrollgruppe oder zu anderen Familien mit chronisch kranken Kindern zu ziehen, sondern die Gruppe auch in sich auf Unterschiede zu untersuchen. Darüber hinaus fokussiert der Großteil der publizierten Ergebnisse sich auf Kinder mit den häufigsten neuromuskulären Erkrankungen (Muskeldystrophie Duchenne und SMA). Speziell für die selteneren neuromuskulären Erkrankungen ist der Forschungsbedarf noch groß.

In dieser Arbeit soll besonders untersucht werden, ob der Beginn einer Langzeitbeatmungstherapie Einfluss auf die psychosoziale Situation der betroffenen Familien hat um daraus auch Konsequenzen für den klinischen Alltag ableiten zu können und um die Beratungsangebote und den Zeitpunkt des Beginns einer Beatmungstherapie zu optimieren. Die vorliegende Untersuchung soll dazu beitragen, Patienten und deren Familien eine für sie individuell angemessene Therapie zukommen zu lassen und Ärzten und Angehörigen die möglicherweise vorhandene Zurückhaltung vor dem Einsatz dieser vergleichsweise aufwändigen Therapie zu nehmen.

Folgende zentrale Fragestellungen wurden für diese Arbeit definiert:

1. Unterscheiden sich Mütter, Väter und Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen hinsichtlich ihrer Lebensqualität und psychischen Gesundheit von Vergleichsstichproben bzw. Normstichproben?
2. Gibt es einen Unterschied zwischen Müttern, Vätern und Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen hinsichtlich ihrer Lebensqualität und ihrer

psychischen Gesundheit in Abhängigkeit davon, ob eine Beatmung durchgeführt wird oder nicht?

1.1.6.1 Formulierung der Hypothesen

Wir untersuchen die gesundheitsbezogene Lebensqualität und die psychische Gesundheit bei Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen und erwarten, dass es durch den Einsatz einer Beatmungstherapie sowohl bei den Kindern als auch bei ihren Eltern zu Verschlechterungen in diesen Parametern kommt.

Da es sich bei neuromuskulären Erkrankungen um besonders beeinträchtigende Erkrankungen und mit der Beatmung um eine das Lebenslimit aufzeigende Therapieformhandelt, erwarten wir darüber hinaus, dass diese Verschlechterungen auch im Vergleich zu Familien, deren Kinder an anderen chronischen Krankheiten erkrankt sind nachweisbar sind.

Zu den oben beschriebenen Fragestellungen werden folgende Hypothesen aufgestellt und in dieser Arbeit untersucht:

Hypothese 1: Mütter, Väter und Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen unterscheiden sich hinsichtlich ihrer Lebensqualität und psychischen Gesundheit von Vergleichsstichproben bzw. Normstichproben

Hypothese 2: Mütter, Väter und Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen unterscheiden sich hinsichtlich ihrer Lebensqualität und ihrer psychischen Gesundheit in Abhängigkeit davon, ob eine Beatmung durchgeführt wird oder nicht

2 METHODIK

2.1 Studiendesign und Stichprobe

Die im Folgenden verwendeten Daten stammen aus einem Projekt für chronisch schwer kranke Kinder und deren familiäre Lebensqualität (CHROKODIL-Projekt). Das Projekt entstand an dem Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE) in Kooperation mit dem Altonaer Kinderkrankenhaus (AKK). Ziel des Gesamtprojekts ist neben qualitativen und quantitativen Befragungen zur Erhebung der Lebensqualität und Bedarfsermittlung psychosozialer Beratung und Unterstützung auch die Entwicklung eines Beratungskonzepts und dessen Erprobung und Evaluation.

Für die Studie wurden Patienten und deren Familien aus dem „Lufthafen – Die Wohnstation im AKK“ und aus der Abteilung für Neuropädiatrie im UKE befragt. Im „Lufthafen“ werden Kinder und Jugendliche Patienten betreut, die aus unterschiedlichen Gründen auf ein Beatmungsgerät angewiesen sind. In der Neuropädiatrie des UKE wurden Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen eingeschlossen.

Die quantitative Datenerhebung erfolgte mittels standardisierter Fragebögen. Folgende Einschlusskriterien galten für die Studie:

- Alle Familien mit Kindern unter 21 Jahren, die auf eine Langzeitbeatmung angewiesen sind (sowie deren Eltern und Geschwister).
- Alle Familien mit Kindern unter 21 Jahren, die an einer progredienten neuromuskulären Erkrankung leiden (sowie deren Eltern und Geschwister).
- Ausreichendes Verständnis der deutschen Sprache zur Beantwortung der Fragebögen.
- Das Vorliegen einer Einwilligungserklärung in die Studie.

Ausgeschlossen wurden Patienten mit schwersten körperlichen und kognitiven Beeinträchtigungen, die den Anforderungen der Studie nicht gewachsen waren.

Für die Studie kamen daraufhin nach Durchsicht der Akten 209 Familien in Frage, wovon 55 Familien ausgeschlossen wurden, da sie entweder die Teilnahme an

der Studie verweigerten, eine Kontaktaufnahme nicht möglich war oder das kranke Kind bereits verstorben war oder während der Datenerhebung verstarb.
Von den verbliebenen 154 Familien wurde von 77 Familien das ihnen zugesandte Material inklusive Einwilligungserklärung ausgefüllt zurückgesendet. Damit lag die Rücklaufquote für die Studie bei exakt 50,00%.

Für die Untersuchung der vorliegenden Arbeit wurden von diesen 77 Familien nur diejenigen mit neuromuskulär erkrankten Kindern ausgewählt, sodass zuletzt 43 Familien einbezogen werden konnten.

2.2 Variablen und ihre Operationalisierung

Die einzelnen Skalen, die hier als Messinstrumente Verwendung finden, werden im Folgenden jeweils exemplarisch vorgestellt. Die vollständigen Fragebögen werden auf Grund des Urheberrechts der jeweiligen Autoren nicht vollständig dargestellt.

2.2.1 Eltern

2.2.1.1 Messinstrument zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität der Eltern

Zur Messung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität der Eltern wurde das „Ulmer Lebensqualitätsinventar für Eltern chronisch erkrankter Kinder“ verwendet (ULQIE, Goldbeck und Storck 2002). Der ULQIE umfasst 29 Items, die anhand einer 5-Punkte-Likert-Skala (von 0 = *nie* bis 4 = *immer*) beantwortet werden. 19 Items davon sind positiv, die andern 10 negativ formuliert, was bei der Auswertung zu berücksichtigen ist. Die Fragen beziehen sich dabei jeweils auf die letzten sieben Tage.

Die 29 Items können fünf übergeordneten Skalen zugeordnet werden:

Leistungsfähigkeit: fühlt sich fit/erschöpft, Konzentration, Motivation, Einsetzbarkeit in Beruf/Haushalt

Zufriedenheit mit der familiären Situation: zufrieden mit Verhältnissen zu Kind/Partner, offene Kommunikation in der Familie, Vertrauensperson innerhalb der Familie

Emotionale Belastung: Sorgen, Hoffnung und Zuversicht, Belastung durch die Krankheit des Kindes

Selbstverwirklichung: ausreichend Zeit für sich selbst und Freunde und Partner, eigene Wünsche

Allgemeinbefinden: Schlaf, Essen, Aktivität, Gefühl der Niedergeschlagenheit

Vier weitere Items (zum Beispiel körperliche Beschwerden, Reizbarkeit) gehen einzeln in einen globalen Gesamtwert mit ein, ohne einer der oben genannten Skalen zugeordnet zu werden. Höhere Werte in den einzelnen Skalen entsprechen auch einer besseren Lebensqualität in diesem Bereich.

Der ULQIE wurde ursprünglich an Eltern von Kindern mit onkologischen Erkrankungen, Diabetes mellitus und Epilepsie entwickelt. Angesprochen wurden hier Familien aus dem Einzugsgebiet der Universität-Kinderklinik Ulm, bei denen gerade einer der drei Erkrankungen neu diagnostiziert wurde. Die konvergente Validität wurde anhand eines bereits etablierten Messinstruments, dem SF-36 Fragebogen zum Gesundheitszustand, überprüft. Hier wurden mittlere Korrelationen zwischen den Skalen der beiden Testverfahren gefunden.

Für die Autoren zufriedenstellend waren die Ergebnisse der inneren Konsistenz (Cronbach‘s α = 0,74 – 0,88). Des Weiteren wird die mittlere Item-Skalen-Korrelation mit 0,43 bis 0,51 und die Trennschärfe der Items mit 0,45 bis 0,79 angegeben.

Zur Überprüfung der Retest Reliabilität wurde den Eltern der Fragebogen 10 bis12 Wochen nach der ersten Befragung erneut vorgelegt, hier konnten Werte zwischen 0,69 und 0,86 erzielt werden.

Aus den Ergebnissen konnten die Autoren schließen, dass der ULQIE sowohl zwischen einzelnen Krankheitsbildern (wie erwartet hatten die Eltern von Kindern mit onkologischen Erkrankungen in fast allen Bereichen niedrigere Werte in der Lebensqualität) als auch zwischen verschieden Krankheitsphasen (niedrigere Werte kurz nach der Diagnosestellung) differenzieren kann.

Die beschriebenen Normwerte wurden bei der Analyse des Gruppenvergleichs herangezogen. Allerdings wurden für die Gruppenvergleiche nur die Werte aus der zweiten Befragung 10 bis 12 Wochen nach Diagnosestellung verwendet, da vermieden werden sollte, dass der mit der Erstdiagnose verbundene Schock, verfälschte Ergebnisse liefert. Dementsprechend setzt sich die Vergleichsstichprobe aus 122 Vätern und Müttern zusammen, deren Kinder entweder unter einer onkologischen Erkrankung, Diabetes mellitus Typ 1 oder Epilepsie leiden (Goldbeck und Storck 2002).

2.2.1.2 Messinstrument zur Erfassung der psychische Gesundheit der Eltern

Zur Erfassung der psychischen Gesundheit der Eltern wurde die deutsche Version des „Brief Symptom Inventory“ (BSI, Derogatis and Melisaraatos, 1983, Franke 2002) verwendet, ein international anerkanntes Screening-Verfahren, das interdisziplinär eingesetzt wird, um erste Informationen über das Ausmaß einer psychischen Belastung zu erhalten (Franke 2002).

Der BSI umfasst 53 Items, die insgesamt 9 psychologischen Konstrukten zugeordnet werden können.

Somatisierung: Herz- oder Brustschmerzen, gastrointestinale Symptome, Hitzewallungen, Kälteschauer

Zwanghaftigkeit: Konzentrationsschwierigkeit, Kontrollzwang, Entscheidungsschwierigkeiten

Unsicherheit im Sozialkontakt: Minderwertigkeitsgefühle, Unsicherheit gegenüber anderen Menschen

Depressivität: Selbstmordgedanken, Einsamkeit, Hoffnungslosigkeit, Wertlosigkeit

Ängstlichkeit: Ruhelosigkeit, Nervosität, Schreck- oder Panikanfälle

Aggressivität bzw. Feindseligkeit: Gefühlsausbrüche, Drang andere zu verletzen oder Dinge zu zerbrechen

Phobische Angst: Furcht vor offenen Plätzen/Zugfahrten, Abneigungen gegen Menschenmengen/bestimme Orte

Paranoides Denken: Misstrauen anderen Leuten gegenüber, Gefühl beobachtet zu werden

Psychotizismus: Einsamkeit auch in Gesellschaft, Gedanke, dass man für seine Sünden bestraft wird, dass etwas nicht in Ordnung ist mit dem eigenen Verstand

Darüber hinaus gibt es vier Zusatzitems (zum Beispiel Schuldgefühle, Appetitlosigkeit, Schlafstörungen), die keiner dieser Skalen zugeordnet werden können. Jedes dieser Items wird anhand einer Likert-Skala (von 0 = *überhaupt nicht* bis 4 = *sehr stark*) beantwortet und bezieht sich jeweils auf die letzten sieben Tage.

Bei der Auswertung des BSI werden drei globale Kennwerte berechnet: Der Global Sensitivity Index (GSI), der Positive Symptom Total (PST) und der Positive Symptom Distress Index (PSDI). Unter den drei Kennwerten gilt der GSI als der sensitivste Indikator für psychische Belastungen. Der PSDI kann Informationen über den individuellen Antwortstil des Probanden liefern, da die Gesamtbelastung in Relation zu den Items gesetzt wird bei denen eine Belastung festgestellt wird. Man kann damit beurteilen, ob der Proband möglicherweise dazu neigt eine höhere Belastung anzugeben. Der PST gibt die Anzahl der Items an, bei denen eine Belastung vorliegt. Sowohl für die einzelnen Skalen, als auch für die globalen Kennwerte gilt, dass höhere Werte auf eine höhere psychische Belastung hindeuten. Des Weiteren können sogenannte psychisch auffällig belastete Fälle identifiziert werden. In diesen „Fällen“ ist eine breitere psychologische Diagnostik indiziert.

Die statistischen Kennwerte für Deutschland wurden an zwei Vergleichspopulationen (n_1 und n_2) evaluiert. N_1 setzt sich aus insgesamt 600 ambulanten Psychiatriepatienten zusammen (42,4 % Männer mit einem durchschnittlichen Alter von 31 Jahren), bei n_2 handel es sich um eine Gruppe von 589 Studierenden unterschiedlicher Fachrichtungen.

Realibilität:

Die interne Konsistenz, berechnet anhand Cronbach's α, schwankt für n_1 von r_{min} = 0,39 (*Phobische Angst*) bis r_{max} = 0,72 (*Depressivität, Zwanghaftigkeit*).

Die Retest Reabilität lag für n_1 zwischen r_{min} = 0,73 (*Somatisierung*) bis r_{max} = 0,93 (*Zwanghaftigkeit*).

Validität:

Der BSI gilt als Kurzform des SCL-90-R, der ebenfalls in verschiedenen Studien eingesetzt wurde. Für die deutsche Normstichprobe stehen statistische Berechnungen zur Validitätsüberprüfung noch aus. Alternativ werden im deutschen Manual Vergleichswerte des Originalautors herangezogen. Hier wurden sehr hohe Korrelationen zwischen BSI und SCL-90-R für eine Stichprobe aus ambulanten Psychiatriepatienten in den USA nachgewiesen. Für die einzelnen Skalen liegen die Werte zwischen r_{min} = 0,92 (Psychotizismus) und r_{max} = 0,99 (Aggressivität) (Franke 2000).

Die Vergleichsanalyse wurde anhand der Normierungsdaten des Manuals durchgeführt.

2.2.2 Chronisch kranke Kinder

2.2.2.1 Messinstrument zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität der erkrankten Kinder

Die gesundheitsbezogene Lebensqualität der chronisch kranken Kinder wurde mit zwei unterschiedlichen Fragebögen erfasst:

- DISABKIDS - 37 (The DISABKIDS Group Europe 2006)
- KIDSCREEN - 27 (The KIDSCREEN Group Europe 2006)

Der DISABKIDS wurde speziell für Kinder mit chronischen Erkrankungen entwickelt. Neben krankheitsspezifischen Fragebögen (zum Beispiel für Asthma oder Diabetes mellitus Typ 1) ist ein diagnoseunabhängiger Fragekatalog vorhanden, der im Rahmen dieser Studie verwendet wurde. Neben der in diesem Projekt verwendeten Langform mit 37 Items, ist auch eine 12 Items umfassende Kurzform vorhanden. Die Items beziehen sich auf die Lebensqualität innerhalb der

letzten vier Wochen und werden anhand einer Likert-Skala von 0 = *nie* bis 4 = *immer* beantwortet.

Der DISABKIDS - 37 liegt sowohl in einer Version für die Kinder selbst als auch in einer proxy-Version vor, der durch die Eltern bzw. die entsprechenden Bezugspersonen auszufüllen ist. Der Fragebogen wurde für Kinder zwischen 8 und 16 Jahren entwickelt.

Die Items des DISABKIDS - 37 können sechs Dimensionen der Lebensqualität zugeordnet werden.

> *Unabhängigkeit:* Fragen nach der Zuversichtlichkeit des Kindes bezüglich seiner Zukunft, inwiefern kann das Kind trotz Erkrankung ein normales Leben führen
>
> *Emotion*: Ist das Kind traurig oder wütend über seine Erkrankung?
>
> *Soziale Inklusion:* Fühlt das Kind sich von anderen Kindern verstanden und hat es Freunde?
>
> *Soziale Exklusion:* Fühlt das Kind sich stigmatisiert und ausgeschlossen?
>
> *Körperliche Einschränkungen:* Wie wirkt sich die Erkrankung auf körperliche Aktivitäten und Schlaf aus?
>
> *Behandlung:* Wie fühlt sich das Kind durch Medikamenteneinnahme bzw. Gabe von Injektionen beeinflusst?

Mit diesen Items werden mentale, soziale und physische Aspekte der gesundheitsbezogenen Lebensqualität des Kindes abgedeckt. Die einzelnen Subskalen können zu einem Gesamtwert aufaddiert werden, hierbei gibt es die Möglichkeit, die Skala *Behandlung* außen vor zu lassen.

Statistische Kennwerte des DISABKIDS

Reliabilität

Die interne Konsistenz (Cronbach‘s α) des DISABKIDS weist über alle Skalen hinweg zufriedenstellende Werte auf. Dies gilt sowohl für die Selbsteinschätzungsbögen (α = 0,70 – 0,87) als auch für die

Fremdeinschätzungsbögen (α = 0,77 – 0,90). Für die Gesamtwerte liegen die Werte bei α = 0,93 (Selbsteinschätzung) und α = 0,95 (Fremdeinschätzung). Zusätzlich wurde die Konkordanz zwischen Selbsteinschätzung und Fremdeinschätzung anhand des sogenannten Intraclass Correlation Coefficient (ICC) berechnet, der auf eine hohe Konkordanz der beiden Bewertungsbögen hindeutet (ICC = 0,65 für den Gesamtwert). In den im Rahmen der Entwicklung des DISABKIDS durchgeführten Studien konnte der Test gut zwischen verschiedenen chronischen Krankheiten, sowie deren Schweregrad differenzieren.

Validität:

Für die Validität wurde der Test mit anderen Instrumenten zur Erfassung der Lebensqualität verglichen. Dass die Korrelationen zu den verschiedenen Verfahren hierbei nur mäßig ausfielen, vermuten die Autoren als Folge der unterschiedlichen Grundkonzepte der Testverfahren.

Von der ersten Feldstudie liegen Referenzwerte sowohl für die Selbst- als auch für die Fremdeinschätzung des DISABKIDS - 37 vor. In dieser Studie waren insgesamt 1.152 Kinder zwischen 8 und 16 Jahren eingeschlossen. Teilgenommen an dieser Studie haben Kinder mit Asthma bronchiale, Arthritis, Dermatitis, Diabetes mellitus Typ I, infantile Zerebralparese, zystische Fibrose und Epilepsie (The DISABKIDS Group Europe 2006). Die Werte aus dieser Studie werden in der vorliegenden Arbeit für die Gruppenvergleiche verwendet.

Der KIDSCREEN - 27 - Questionnaire wurde im Gegensatz zum DISABKIDS - 37 zur Erfassung der Lebensqualität gesunder Kinder entwickelt. Beurteilt werden Kinder zwischen 8 und 18 Jahren. Auch beim KIDSCREEN stehen eine längere und eine kürzere Version und – für alle Versionen – je ein Bogen zur Selbst- und Fremdeinschätzung zur Verfügung. Die Fragen beziehen sich auf die Wahrnehmungen der letzten sieben Tage und deren Beantwortung erfolgt anhand einer Likert-Skala (von 0 = *nie* bis 4 = *immer*).

Der KIDSCREEN - 27 beinhaltet 27 Items, die folgende Dimensionen der Lebensqualität abdecken:

> *Körperliches Wohlbefinden:* Fragen zur physischen Aktivität, Energie und Fitness bzw. Unwohlsein in diesen Bereichen

Psychisches Wohlbefinden: Fragen nach positiven Gefühlen und Zufriedenheit, sowie Traurigkeit und Einsamkeit

Beziehung zu Eltern und Autonomie: Fragen nach dem Verhältnis zu den Eltern und ob das Kind sich geliebt und unterstützt fühlt, aber auch unabhängig von ihnen führt, finanzielle Situation der Familie

Gleichaltrige und soziale Unterstützung: Fragen nach Beziehungen und Freundschaften zu Gleichaltrigen und deren Unterstützung

Schulisches Umfeld: Fragen nach kognitiver Leistung und Konzentration der schulischen Situation, sowie zur Beziehung zu den Lehrern des Kindes

Reliabilität:

Für die Interne Konsistenz liegen die Werte des KIDSCREEN - 27 zwischen Cronbach‘s α = 0,79 (*Körperliches Wohlbefinden*) und Cronbach‘s α = 0,84 (*Psychisches Wohlbefinden*) für die Fragebögen zur Selbsteinschätzung.

Im Vergleich zur proxy-Version wurden moderate Korrelationen für die Intra-Klassen-Korrelation gefunden (ICC = 0,44 für *Soziale Unterstützung und Gleichaltrige* und ICC = 0,61 für *Körperliches Wohlbefinden*).

Validität:

Die Validität des KIDSCREEN - 27 wurde anhand des Children with Special Health Care Needs Screener for Parents (CSHCN) und Strength and Difficulties Questionnaire (SDQ, Goodman 1997) belegt (The KIDSCREEN GROUP 2006).

Beide Testverfahren wurden nach der gleichen Methodik entwickelt, weswegen die gleichzeitige Anwendung möglich ist und auch empfohlen wird. Eine weitere Gemeinsamkeit ist die Entwicklung der Testverfahren im Rahmen eines internationalen Projekts in Kooperation mit der Europäischen Union. Auch deswegen stehen die beiden Testverfahren in vielen Sprachen zur Verfügung und erheben den Anspruch interkulturelle Unterschiede weitgehend auszugleichen. (The DISABKIDS Group Europe).

2.2.2.2 Messinstrument zur Erfassung der psychischen Gesundheit der erkrankten Kinder

Zur Erfassung der psychischen Gesundheit der erkrankten Kinder wurde die deutsche Übersetzung des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ) (Goodman 1997) verwendet. Der Fragebogen ist in Großbritannien entwickelt worden und ist ein breit eingesetztes Instrument sowohl bei Screening-Verfahren, in der klinischen Diagnostik und Evaluierung von Therapien als auch in epidemiologischen Studien und vielen weiteren Forschungsgebieten (Klasen et al. 2003).

Wie bei den für die Lebensqualität verwendeten Messinstrumenten gibt es hier einen Fremdeinschätzungsbogen für Kinder zwischen 4 und 16 Jahren (Goodman 1997). Dieser unterscheidet sich nur geringfügig vom Fragebogen für die Selbsteinschätzung (die meisten Items wurden nur von der dritten in die erste Person umgeschrieben), der für Kinder bzw. Jugendliche für zwischen 11 und 16 Jahren entwickelt wurde (Goodman et al. 1998).

Der Fragebogen ist vergleichsweise kurz und umfasst 25 Items. Von diesen Items fragen 10 Items nach den Stärken, 14 nach den Schwächen, ein Item ist neutral formuliert. Die 25 Items werden anhand einer dreistufigen Likert-Skala (0 = *nicht zutreffend* bis 2 = *eindeutig zutreffend*) beantwortet und fünf Skalen zugeordnet (Goodman 1997).

Emotionale Probleme: Kind klagt häufig über Kopf- oder Bauchschmerzen, scheint unglücklich, ist nervös in neuen Situationen, hat wenig Selbstvertrauen

Hyperaktivität und Aufmerksamkeitsprobleme: Kind ist unruhig, ständig zappelig, unkonzentriert, denkt nach bevor es handelt, beendet seine Aufgaben

Probleme mit Gleichaltrigen: Kind ist beliebt, hat mindestens einen Freund, wird schikaniert, spielt meist alleine, kommt besser mit Erwachsenen aus

Externalisierende Verhaltensauffälligkeiten: Kind hat häufig Wutanfälle, streitet viel, lügt mogelt oder stielt, ist folgsam

Prosoziales Verhalten: Kind ist rücksichtvoll, teilt gerne, hilfsbereit und nett zu anderen Kindern

Die einzelnen Skalen können zu einem „Gesamtproblemwert“ aufaddiert werden. Allerdings wird bei der Berechnung des Gesamtproblemwertes die Skala für „Prosoziales Verhalten“ nicht mit einbezogen (Goodman 1997).

Validität und Reliabilität:

Nachdem Validität und Reliabilität zunächst in Großbritannien für die englische Version erfolgreich evaluiert wurden (Goodman 2001), wurden in den letzten Jahren auch erste Ergebnisse für die deutsche Version veröffentlicht.

Für die interne Konsistenz liegen für die Fremdeinschätzung durch Eltern zufriedenstellende Werte vor. Cronbach‘s α liegt für die Fremdeinschätzung zwischen Cronbach‘s α = 0,58 und Cronbach‘s α = 0,76 (Woerner et al. 2002). Für die Selbsteinschätzung wurden - bis auf die Skala *Verhaltensauffälligkeiten* (Cronbach‘s α = 0,42) - sehr gute Werte bis zu Cronbach‘s α = 0,72 für den *Gesamtproblemwert* erreicht. Die Autoren dieser Studien empfehlen deshalb nur den eingeschränkten Einsatz des SDQ in der Selbsteinschätzung (Becker et al. Work in progress).

Zur Überprüfung der Validität der deutschen Fassung wurde der SDQ mit einem bereits etablierten Messinstrument zu Erfassung der psychischen Gesundheit von Kindern verglichen. Hier wurden hohe Korrelationen sowohl für die Fremd- als auch für die Selbsteinschätzung zwischen den beiden Testverfahren gefunden (Klasen et al. 2000).

Auch gibt es sowohl für die Selbst- als auch für die Fremdeinschätzung Cut-off Werte, anhand derer man die Kinder in „normal“, „grenzwertig“ und „auffällig“ einteilen kann. Erhoben wurden diese Werte anhand der Populationen für die Evaluierung des SDQ (Woerner et al. 2002, Becker et al. Work in Progress).

Die Vergleichsdaten stammen aus einer groß angelegten Studie des Robert-Koch-Instituts zur Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland. Zum Vergleich der Ergebnisse der Fremdeinschätzung der psychischen Gesundheit der Kinder, liegen die Daten von insgesamt 10.353 Kindern bzw. Jugendlichen zwischen 3 und 17 Jahren vor (Hölling et al.2014).

Die Vergleichsdaten zur Selbsteinschätzung stammen aus dem gleichen Gesamtprojekt. Von 5.179 Kinder zwischen 11 und 15 Jahren liegen für diesen Gruppenvergleich die Daten vor (Becker et al. Work in progress).

2.3 Ethik

Ein positives Votum von der Ethikkommission der Ärztekammer Hamburg liegt zur Durchführung der Studie vor (Bearbeitungsnummer: PV4361).

An der Studie haben nur Familien teilgenommen, die mündlich und schriftlich über Ziele, Inhalte und Untersuchungen aufgeklärt waren. Auch eine Einwilligungserklärung der Familien zur wissenschaftlichen Verwendung und Publikation der Daten in anonymisierter Form wurde eingeholt.

2.4 Auswertung der Daten

Die gesammelten Daten wurden mit Hilfe der Statistiksoftware IBM SPSS Statistics (Version 22) ausgewertet und analysiert. Fehlende Werte wurden mit der Multiple-Imputations-Methode (Rubin, 1987) aufgefüllt. Der Anteil der fehlenden Werte betrug beim Gesamtdatensatz 7,33%. Unterschiede in den Mittelwerten wurden mittels *t-Test* für unabhängige Stichproben ermittelt. Für den Vergleich mit den Normwerten wurde der *t-Test* gegen einen festen Wert berechnen. Auch wenn nicht alle Merkmale normalverteilt sind, wird der *t-Test* als sehr robust gegen Voraussetzungsverletzungen beurteilt und deswegen auch bei fehlender Normalverteilung verwendet (Bortz und Schuster 2010).
Für die statistischen Analysen wurde ein Signifikanzniveau von p-Werte<0,05 festgelegt. Zudem wurden auf Grund der kleinen Stichprobengröße p-Werte<0,1 als Trend mitberücksichtigt.

3 ERGEBNISSE

3.1 Epidemiologie – Stichprobenbeschreibung

Die zu untersuchende Stichprobe setzt sich aus insgesamt 43 Familien mit Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen zusammen. Davon werden 18 (41,86%) Familien im „Lufthafen“ des AKK, die restlichen 25 (58,41%) Familien in der Neuropädiatrie des UKE betreut. Somit können drei Gruppen unterschieden werden:

- Gesamtstichprobe (n_g): 43 Familien mit neuromuskulären Erkrankungen
- Gruppe mit Beatmungstherapie (n_b): 18 Familien mit Kindern, die unter neuromuskulären Erkrankungen leiden und bereits beatmet werden
- Gruppe ohne Beatmungstherapie (n_n): 25 Familien mit Kindern, die unter neuromuskulären Erkrankungen leiden, allerdings nicht beatmet werden

3.2 Soziodemographische Daten

3.2.1 Gesamtstichprobe

Von den 43 Familien liegen von 42 Müttern und 22 Vätern die Angaben zum Alter vor. Die Mütter waren im Mittel 39,98 Jahre (SD = 6,98) alt, die Väter waren mit einem durchschnittlichen Alter von 41,09 Jahre (SD = 7,22) etwas älter. Die erkrankten Kinder waren im Mittel 10,58 Jahre (SD = 5,09) alt, das jüngste Kind war 1 Jahr, das älteste 21 Jahre. Weit mehr als die Hälfte (69,77%) der Kinder war männlichen Geschlechts.

Tabelle 1: Soziodemographische Daten n_g

n_g	Alter					Geschlecht (m)	
	n	*Min*	*Max*	*MW*	*SD*	*n*	*%*
Mütter	42	29	55	39,98	6,98	-	-
Väter	22	29	52	41,09	7,22	-	-
Patienten							
Alle	43	1	21	10,58	5,09	30	69,77
SE	21	10	21	13,71	3,61	12	57,14
FE	18	2	20	7,39	3,78	15	83,33

SE = Selbsteinschätzung, FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, MW = Mittelwert, SD = Standardabweichung, m = männlich

Für die Stichproben n_b und n_n wurden zusätzlich Untergruppen für die Selbsteinschätzung und die Fremdeinschätzung der Kinder gebildet.

Tabelle 2: Soziodemographische Daten n_b

n_b	Alter					Geschlecht (m)	
	n	*Min*	*Max*	*MW*	*SD*	*n*	*%*
Eltern							
Mütter	18	31	55	40,89	7,90	-	-
Väter	7	32	52	43,14	7,47	-	-
Patienten							
Alle	18	1	21	12,44	6,13	9	50,00
SE	11	10	21	15,36	4,13	4	36,36
FE	6	3	20	9,00	5,87	4	66,67

SE = Selbsteinschätzung, FE = Fremdeinschätzung Eltern, n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, MW = Mittelwert, SD = Standardabweichung, m = männlich

Tabelle 3: Sozidemographische Daten n_n

n_n	Alter					Geschlecht (m)	
	n	*Min*	*Max*	*MW*	*SD*	*n*	*%*
Eltern							
Mütter	24	29	52	39,29	6,30	-	-
Väter	15	29	52	40,13	7,16	-	-
Patienten							
Alle	25	2	17	9,24	3,78	21	84,00
SE	10	10	15	11,90	1,73	8	80,00
FE	12	2	10	6,58	2,07	11	91,67

SE = Selbsteinschätzung, FE = Fremdeinschätzung Eltern, n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, MW = Mittelwert, SD = Standardabweichung, m = männlich

Aus den Angaben geht hervor, dass die erkrankten Kinder mit Beatmung 3,2 Jahre älter waren als die Kinder ohne Beatmung. Bei den Patienten ohne Beatmungstherapie überwog mit 80,00% deutlich der Anteil der Kinder männlichen Geschlechts, während bei den beatmeten Patienten die Geschlechter gleich verteilt sind.

Offenbar wurde die Fremdeinschätzung nicht nur auf Grund des jungen Alters vorgenommen. Insgesamt waren drei der 18 Kinder, bei denen eine Fremdeinschätzung vorliegt, bereits 10 Jahre oder älter. Eines der Kinder war bereits 20 Jahre alt (n_b).

3.2.2 Verteilung der sozialen Schicht

Der Schichtindex der Familien wurde nach Winkler und Stolzenberg (2009) berechnet und teilt die Stichprobe anhand ihrer Angaben zu Ausbildung bzw. beruflichen Stellung, Einkommen und Bildung in Unter-, Mittel-, und Oberschicht ein. Die Schichtverteilung der Familien ist in der folgenden Tabelle dargestellt:

Tabelle 4: Sozialer Schichtindex nach Winkler und Stolzenberg (2009)

	Unterschicht		Mittelschicht		Oberschicht	
Stichprobe	*n*	*%*	*n*	*%*	*n*	*%*
n_g	5	11,12	**24**	**55,81**	14	32,56
n_b	2	11,11	**11**	**61,11**	5	27,78
n_n	3	12,00	**13**	**52,00**	9	36,00

n = Anzahl

In allen Stichproben war der Großteil der Familien der Mittelschicht zuzuordnen. Bei den Familien, deren Kinder nicht beatmet wurden, war der Anteil an Familien, die der Oberschicht angehören, etwas höher. Eine statistische Berechnung zur Signifikanz dieses Unterschieds konnte wegen der kleinen Stichprobengröße an dieser Stelle nicht vorgenommen werden.

3.2.3 Diagnosen der Kinder

Im Folgenden sind die exakten Diagnosen der neuromusklär erkrankten Kinder für die drei Stichproben dargestellt.

Tabelle 5: Diagnosen der Gesamtstichprobe, der beatmeten Gruppe und der nicht beatmeten Gruppe

Diagnose	Gesamtstichprobe		beatmete Gruppe		nicht beatmete Gruppe	
	n_g	%	n_b	%	n_n	%
Muskeldystrophie Duchenne	19	44,19	2	11,11	17	68,00
Spinale Muskelatrophie	6	13,95	6	33,33	0	0,00
Laminin-alpha 2 defiziente kongenitale Muskeldystrophie	3	6,98	1	5,56	2	8,00
Muskeldystrophie Becker-Kiener	3	6,98	0	0,00	3	12,00
Nemalin-Myopathie	3	6,98	3	16,67	0	0,00
Zentronukleäre Myopathie	2	4,65	2	11,11	1	4,00
Muskeldystrophie (unklar)	1	2,33	0	0,00	1	4,00
Muskeldystrophie/ FSHD	1	2,33	0	0,00	1	4,00
Myasthenia Gravis	1	2,33	0	0,00	0	0,00
Myopathie (unklare Genese)	1	2,33	1	5,56	0	0,00
Myotubuläre Myopathie	1	2,33	1	5,56	0	0,00
Neuropathie axonal demyelinisierend	1	2,33	1	5,56	0	0,00
unklare konnatale Myopathie	1	2,33	1	5,56	0	0,00
Gesamtsumme	43	100,00	18	100,00	25	100,00

n = Anzahl

Sowohl in n_g, als auch in n_n stellte die Diagnose *Muskeldystrophie Duchenne* den größten Anteil unter den einzelnen Erkrankungen. Unter den Kindern mit Beatmungstherapie war die Diagnose *Spinale Muskelatrophie* am häufigsten vertreten. Dementsprechend ist diese in n_g an zweiter Stelle zu finden.

3.3 Angaben zur Beatmungstherapie

Da von den Müttern am meisten Daten zur Beatmungstherapie vorlagen, wurden bei der Auswertung diese verwendet und die Angaben der Väter nicht berücksichtigt. Bei einem der Kinder fehlen die Angaben zur Beatmung, die Prozentwerte sind entsprechend einer Stichprobengröße von 17 Kindern angepasst.

Fünf Kinder (27,78%) wurden bereits als Neugeborene beatmet (vgl. Tabelle 6). Im Mittel wurde mit der Beatmungstherapie im Alter von 4,42 Jahren (SD = 5,44) begonnen (vgl. Tabelle 8). Durchschnittlich wurden die Kinder 13,21 Stunden (SD = 6,53) am Tag beatmet (vgl. Tabelle 7). Nur 4 Kinder (22,22%) wurden grundsätzlich immer beatmet. Mit einer Anzahl von 11 Kindern (61,11%) wurde der Großteil nur nachts (bzw. nachts und zusätzlich bei Bedarf) beatmet. Die restlichen 2 Kinder (11,11%) wurden nur bei Bedarf beatmet (vgl. Tabelle 9).

Die meisten Kinder (55,56%; n = 10) wurden über eine Nasenmaske beatmet, etwas mehr als ein Drittel der Kinder (33,33%; n = 6) über ein Tracheostoma und nur eines der Kinder (5,56%) mittels einer full-face-Maske (vgl. Tabelle 10).

Von den vier Kindern, die dauerhaft beatmet wurden, wurden 3 Kinder (75,00%) über ein Tracheostoma beatmet und nur eines über eine Nasenmaske (vgl. Tabelle 11).

3.4 Angaben zur Beantwortung der Fragebögen

Nicht alle Eltern haben die Fragebögen zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit beantwortet. Insbesondere bei den Vätern war die Rücklaufquote relativ gering. Insgesamt haben 53,49% der Väter (n = 23) der Gesamtgruppe die Fragebögen zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit ausgefüllt, 38,89% (n = 7) der Väter der beatmeten Gruppe und 64,00% (n = 16) der Väter der nicht beatmeten Gruppe. Für die Mütter lag die Rücklaufquote mit 97,67% (n = 42) für die Gesamtstichprobe, 100% (n = 18) für die Gruppe der beatmeten Kinder und 96,00% (n = 24) für die nicht beatmete Gruppe deutlich höher.

Sowohl in der Gesamtstichprobe, als auch in der Gruppe der beatmeten und nicht beatmenden Kinder waren es zum Großteil die Mütter, die die Einschätzung zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit der Kinder vorgenommen haben.

Tabelle 12: Angaben zur Beantwortung des Fragebogens zur Fremdeinschätzung

Wer beantwortet den Fragenbogen? Angaben in %	n_g	n_b	n_n
Mutter	77,78	83,33	75,00
Vater	11,11	0,00	16,67
Keine Angabe	11,11	16,67	8,33

n = Anzahl

3.5 Angaben zur Pflege des chronisch kranken Kindes

Auch hier wurden zur Analyse die Angaben der Mütter verwendet, da hier die meisten Daten vorliegen. Nur eine Mutter aus der Stichprobe n_b machte hier keine Angaben, dementsprechend wurden die Prozentwerte wieder angepasst. In der Gesamtstichprobe gaben 67,79% der Mütter an, überwiegend alleine die Pflege des Kindes zu übernehmen. In der Gruppe der beatmeten Kinder waren es 50,00%, bei den nicht beatmeten 72%. Nur in einem Fall in der beatmeten Gruppe war die Mutter nicht als Hauptpflegeperson genannt (vgl. Tabelle 13, 14 und 15).

3.6 Ergebnisse zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit der Familien

Mittels der eingangs beschriebenen Fragebögen wurde die Lebensqualität und psychische Gesundheit der Mütter, Väter und chronisch erkrankten Kinder erfasst. Die erhobenen Daten wurden jeweils einer Vergleichsgruppe gegenübergestellt. Im zweiten Teil wurden die Ergebnisse der beiden Subgruppen n_b und n_n miteinander verglichen. Im Folgenden sollen zuerst die Daten zu den Eltern dargestellt werden. Im zweiten Teil erfolgt die Darstellung der Ergebnisse für die chronisch kranken Kinder. Es wird jeweils erst der Vergleich zu den Normdaten (sowohl der Gesamtgruppe, als auch der beatmeten und nicht beatmeten Gruppe separat) und dann der Vergleich der beiden Gruppen untereinander beschrieben.

Die vollständigen Tabellen mit allen Daten finden sich im Anhang.

3.6.1 Mütter

3.6.1.1 Lebensqualität

3.6.1.1.1 Vergleich der Lebensqualität von Müttern neuromuskulär erkrankter Kinder mit Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen

Im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen wiesen die Mütter keine signifikanten Unterschiede hinsichtlich der untersuchten Skalen der Lebensqualität auf (vgl. Tabelle 16, 17 und 18).

3.6.1.1.2 Vergleich n_b und n_n

Es wurden keine signifikanten Unterschiede in der Lebensqualität zwischen den Müttern von beatmeten Kindern und Müttern von nicht beatmeten Kindern beobachtet (vgl. Tabelle 19).

3.6.1.2 Psychische Gesundheit

3.6.1.2.1 Vergleich mit gesunden Frauen

Im Vergleich der Gesamtstichprobe zu den Normdaten wiesen die Mütter der neuromuskulär erkrankten Kinder signifikant niedrigere Werten in der Skala *Psychotizismus* (p = ,049) auf (vgl. Tabelle 20).

Die Mütter der beatmeten Kinder hatten signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Unsicherheit im Sozialkontakt* (*p = ,042*) und *Psychotizismus* (*p* = ,044).

Tabelle 21: Psychische Gesundheit der Mütter der beatmeten Kinder im Vergleich zu Normstichprobe (BSI)

Psychische Gesundheit der Mütter (BSI)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unsicherheit im Sozialkontakt	18	0,32	0,33	300	0,49	0,45	-0,17	-0,33	-0,01	,042
Psychotizismus	18	0,09	0,20	300	0,19	0,27	-0,10	-0,20	0,00	,044

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwertdifferenz, *p* = *p*-Wert

Die Mütter der nicht beatmeten Kinder wiesen signifikant niedrigere Werte im Bereich *Phobische Angst* (*p* = ,002) auf (vgl. Tabelle 22).

3.6.1.2.2 Vergleich n_b und n_n

Die Mütter der beatmeten Kinder wiesen im Vergleich zu den Müttern deren Kinder nicht beatmet wurden, einen Trend zu höheren Werten in der Skala *Phobische Angst* (*p* = ,075) auf (vgl. Tabelle 23).

3.6.2 Väter

3.6.2.1 Lebensqualität

3.6.2.1.1 Vergleich mit Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen

Hinsichtlich der Gesamtstichprobe hatten die Väter der neuromuskulär erkrankten Kinder im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen signifikant höhere Werte in den Skalen *Leistungsfähigkeit* (*p* = ,026) und *Allgemeinbefinden (p = ,011).*

Tabelle 24: Lebensqualität der Väter im Vergleich zur Normstichprobe (ULQIE)

Lebensqualität der Väter (ULQIE)										
	n_g			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	23	2,81	0,74	122	2,44	0,72	0,37	0,05	0,69	,026
Allgemeinbefinden	23	3,07	0,67	122	2,68	0,69	0,39	0,10	0,67	,011

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwertdifferenz, *p* = *p*-Wert

Die Väter der beatmeten Kinder wiesen für sich betrachtet, wiederum im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen keine signifikanten Unterschiede in den untersuchten Bereichen der Lebensqualität auf (vgl. Tabelle 25).

Allerdings hatten die Väter der nicht beatmeten Kinder signifikant höhere Werte in den Bereichen *Leistungsfähigkeit* (*p* = ,012*), Allgemeinbefinden* (*p* = ,002*)* und in der *Gesamtskala* (*p* = ,033*)*.

Tabelle 26: Lebensqualität der Väter der nicht beatmeten Kinder im Vergleich zur Normstichprobe (ULQIE)

Lebensqualität der Väter (ULQIE)										
	n_n			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	16	2,87	0,60	122	2,44	0,72	0,43	0,11	0,75	,012
Allgemeinbefinden	16	3,16	0,50	122	2,68	0,69	0,48	0,21	0,74	,002
Gesamtskala	16	2,80	0,41	122	2,56	0,53	0,24	0,02	0,46	,033

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwertdifferenz, *p* = *p*-Wert

3.6.2.1.2 Vergleich n_b und n_n

Innerhalb der Gesamtgruppe wiesen die Väter der nicht beatmeten Kinder signifikant höhere Werte in der Skala *Selbstverwirklichung* (*p* = ,032) auf (Tabelle 27).

3.6.2.2 Psychische Gesundheit

3.6.2.2.1 Vergleich mit gesunden Männern

Im Vergleich der Daten der Gesamtstichprobe mit den Normdaten für die psychische Gesundheit hatten die Väter signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Unsicherheit im Sozialkontakt* (*p* = ,004), *Ängstlichkeit* (*p* < ,001), *Aggressivität und Feindseligkeit* (*p* = ,026), *Paranoides Denken* (*p* = ,007), sowie im globalen Kennwert *PSDI* (*p* = ,043). Darüber hinaus gab es in dieser Gruppe einen Trend zu niedrigeren Werten in den Skalen *Phobische Angst* (*p* = ,072) und im globalen Kennwert *PST* (*p* = ,062).

Tabelle 28: Psychische Gesundheit der Väter im Vergleich zur Normstichprobe (BSI)

Psychische Gesundheit der Väter (BSI)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unsicherheit im Sozialkontakt	23	0,17	0,27	300	0,35	0,40	-0,18	-0,29	-0,06	,004
Ängstlichkeit	23	0,13	0,15	300	0,29	0,31	-0,16	-0,22	-0,09	< ,001
Aggressivität/ Feindseligkeit	23	0,20	0,18	300	0,29	0,35	-0,09	-0,17	-0,01	,026
Phobische Angst	23	0,08	0,16	300	0,14	0,23	-0,06	-0,13	0,01	,072
Paranoides Denken	23	0,19	0,22	300	0,33	0,40	-0,14	-0,23	-0,04	,007
PSDI	23	0,98	0,44	300	1,18	0,33	-0,20	-0,39	-0,01	,043
PST	23	8,61	8,04	300	11,90	8,10	-3,29	-6,77	0,18	,062

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwertdifferenz, *p* = *p*-Wert

Die Väter der beatmeten Kinder wiesen keine signifikanten Unterschiede zu der normierten Vergleichspopulation in den unterschiedlichen Skalen der psychischen Gesundheit auf (vgl. Tabelle 29).

Die Väter der nicht beatmeten Kinder wiesen in den meisten Skalen signifikant niedrigere Werte als die normierte Vergleichspopulation auf. Es sind niedrigere Werte in den Skalen *Zwanghaftigkeit* (p = ,001), *Unsicherheit im Sozialkontakt* (p < ,001), *Ängstlichkeit* (p < ,001), *Aggressivität und Feindseligkeit* (p < ,001), *Phobische Angst* (p = ,007), *Paranoides Denken* (p = ,006) *und Psychotizismus* (p = ,007) zu finden. Auch in den globalen Kennwerten *GSI* (p < ,001) und *PST* (p = ,001) sind die Werte signifikant niedriger. Außerdem weisen die Väter auch einen Trend zu niedrigeren Werten im globalen Kennwert *PSDI* (p = ,059) auf.

Tabelle 30: Psychische Gesundheit der Väter der nicht beatmeten Kinder im Vergleich zu Normstichprobe (BSI)

Psychische Gesundheit der Väter (BSI)										
	n_n			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Zwanghaftigkeit	16	0,26	0,23	300	0,50	0,46	-0,24	-0,36	-0,12	,001
Unsicherheit im Sozialkontakt	16	0,13	0,18	300	0,35	0,40	-0,23	-0,32	-0,13	< ,001
Ängstlichkeit	16	0,11	0,12	300	0,29	0,31	-0,18	-0,24	-0,11	< ,001
Aggressivität/ Feindseligkeit	16	0,20	0,15	300	0,29	0,35	-0,09	-0,17	-0,01	,026
Phobische Angst	16	0,05	0,12	300	0,14	0,23	-0,09	-0,15	-0,03	,007
Paranoides Denken	16	0,16	0,21	300	0,33	0,40	-0,17	-0,28	-0,06	,006
Psychotizismus	16	0,06	0,12	300	0,19	0,28	-0,13	-0,19	-0,06	,001
GSI	16	0,15	0,10	300	0,28	0,23	-0,13	-0,19	-0,08	< ,001
PSDI	16	0,97	0,42	300	1,18	0,33	-0,21	-0,43	0,01	,059
PST	16	7,13	4,91	300	11,90	8,10	-4,78	-7,39	-2,16	,001

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwertdifferenz, p = p-Wert

3.6.2.2.2 Vergleich n_b und n_n

Hinsichtlich der psychischen Gesundheit der Väter von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmung und Vätern von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmung gibt es keine signifikanten Unterschiede (vgl. Tabelle 31).

3.6.3 Kinder

3.6.3.1 Lebensqualität

3.6.3.1.1 KIDSCREEN - 27

3.6.3.1.1.1 Selbsteinschätzung

3.6.3.1.1.1.1 Vergleich zu europäischen Normdaten

Die Gesamtstichprobe der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen hatte im Vergleich zu gesunden Kindern signifikant niedrigere Werte in den Skalen *körperliches Wohlbefinden* ($p < ,001$) und *psychisches Wohlbefinden* ($p < ,001$). Auf der anderen Seite finden sich signifikant höhere Werte in den Skalen *Beziehung zu Eltern und Autonomie* ($p = ,001$) und *Schulisches Umfeld* ($p = ,042$).

Tabelle 32: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zu gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_g			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	21	39,10	6,22	21087	50,00	10,00	-10,90	-13,73	-8,07	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	21	37,05	3,24	21199	50,00	10,00	-12,95	-14,42	-11,47	< ,001
Beziehung zu Eltern/ Autonomie	21	58,76	10,28	20792	50,00	10,00	8,76	4,08	13,44	,001
Schulisches Umfeld	21	53,74	7,88	21160	50,00	10,00	3,74	0,15	7,32	,042

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Wie bei der Gesamtstichprobe konnte auch bei der Gruppe der beatmeten Kinder im Vergleich zu gesunden Kindern signifikant niedrigere Werte in den Bereichen *Körperliches Wohlbefinden (p = ,001)* und *Psychisches Wohlbefinden (p < ,001) festgestellt werden*. Zudem hatten sie signifikant höhere Werte in der Skala *Beziehung zu Eltern und Autonomie (p = ,012)* an. Und es gab einen Trend zu höheren Werten in der Skala *Schulisches Umfeld (p = ,069)*.

Tabelle 33: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen und Beatmung im Vergleich zu gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	11	39,15	7,52	21087	50,00	10,00	-10,85	-15,91	-5,80	,001
Psychisches Wohlbefinden	11	36,76	3,14	21199	50,00	10,00	-13,24	-15,34	-11,13	<,001
Beziehung zu Eltern/Autonomie	11	60,80	11,73	20792	50,00	10,00	10,80	2,92	18,68	,012
Schulisches Umfeld	11	54,99	8,13	21160	50,00	10,00	4,99	-0,47	10,46	,069

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Auch die nicht beatmete Patientengruppe wies signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Körperliches Wohlbefinden* ($p < ,001$) und *Psychisches Wohlbefinden* ($p < ,001$) auf. Auch wurden hier signifikant höhere Werte im Bereich *Beziehung zu Eltern und Autonomie* ($p < ,038$) beobachtet.

Tabelle 34: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen ohne Beatmung im Vergleich zu gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_n			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	10	39,05	4,81	21087	50,00	10,00	-10,95	-14,39	-7,51	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	10	37,37	3,50	21199	50,00	10,00	-12,63	-15,13	-10,13	< ,001
Beziehung zu Eltern/ Autonomie	10	56,52	8,46	20792	50,00	10,00	6,52	0,47	12,57	,038

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

3.6.3.1.1.1.2 Vergleich n_b und n_n

Hinsichtlich der Lebensqualität unterschieden sich die Kinder mit Beatmungstherapie nicht von Kindern ohne Beatmungstherapie (vgl. Tabelle 35)

3.6.3.1.1.2 Fremdeinschätzung

3.6.3.1.1.2.1 Vergleich zu europäischen Normdaten

In der Fremdeinschätzung durch die Eltern wies die Gesamtstichprobe der neuromuskulär erkrankten Kinder signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Körperliches Wohlbefinden* (*p* < ,001), *Psychisches Wohlbefinden* (*p* < ,001) und *soziale Unterstützung und Gleichaltrige* (*p* = ,026) als die Normstichprobe des KINDSCREEN-27 auf.

Tabelle 36: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zu gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	18	39,97	8,09	15696	49,98	10,01	-10,01	-14,03	-5,99	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	18	32,63	3,75	15679	49,99	10,00	-17,36	-19,23	-15,50	< ,001
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	18	43,33	11,60	15627	50,00	10,01	-6,67	-12,44	-0,91	,026

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Die beatmeten Kinder wiesen nach Einschätzung der Eltern signifikant niedrigere Werte im Bereich *Psychisches Wohlbefinden* (*p* < ,001), sowie einen Trend zu niedrigeren Werten in der Skala *Soziale Unterstützung und Gleichaltrige* (*p* = ,067) auf als die KIDSCREEN - 27 Normstichprobe.

Tabelle 37: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen mit Beatmung im Vergleich zu gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Psychisches Wohlbefinden	6	33,62	3,3	15679	49,99	10,00	-16,37	-19,83	-12,91	< ,001
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	6	35,38	15,33	15627	50,00	10,01	-14,62	-30,71	1,47	,067

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Die nicht beatmeten Kinder dieser Gruppe wiesen signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Körperliches Wohlbefinden* ($p < ,001$) und *Psychisches Wohlbefinden* ($p < ,001$) auf als die KIDSCREEN - 27 Normstichprobe.

Tabelle 38: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen ohne Beatmung im Vergleich zu gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_n			Normgruppe			T-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	12	39,16	6,13	15696	49,98	10,01	-10,82	-14,72	-6,93	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	12	32,13	4,00	15679	49,99	10,00	-17,86	-20,40	-15,32	< ,001

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

3.6.3.1.1.2.2 Vergleich n_b und n_n

Im Vergleich der beatmeten Kinder und nicht beatmeten Kinder hatten die beatmeten Kinder nach Einschätzung ihrer Eltern signifikant niedrigere Werte in der Skala *Soziale Unterstützung und Gleichaltrige* (*p* = ,035) (vgl. Tabelle 39).

3.6.3.1.2 DISABKIDS - 37

3.6.3.1.2.1 Selbsteinschätzung

3.6.3.1.2.1.1 Vergleich zu europäischen Normdaten

Im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen hatte die Gesamtstichprobe der neuromuskulär erkrankten Kinder in dieser Untersuchung in fast allen Bereichen des DISABKIDS - 37 signifikant niedrigere Werte als Kinder mit anderen chronischen Erkrankungen. Dies betrifft die Skalen *Unabhängigkeit* (*p* = ,009)*, Emotion* (*p* = ,013), *Soziale Inklusion* (*p* = ,003), *Soziale Exklusion* (*p* = ,001), *Körperliche Einschränkungen* (*p* < ,001) und die *Gesamtskala* (*p* = ,001)*.*

Tabelle 40: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_g			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unab hängigkeit	21,00	64,68	19,21	1152	76,90	18,34	-12,22	-20,96	-3,47	,009
Emotion	21,00	64,29	20,86	1152	76,72	20,56	-12,43	-21,93	-2,94	,013
Soziale Inklusion	21,00	60,12	20,69	1152	75,25	17,81	-15,13	-24,55	-5,71	,003
Soziale Exklusion	21,00	68,65	20,57	1152	85,15	15,56	-16,50	-25,86	-7,14	,001
Körperliche Ein-schränkungen	21,00	52,98	17,93	1152	73,85	18,23	-20,87	-29,03	-12,71	< ,001
Gesamtskala	21,00	62,94	17,39	1152	76,99	14,22	-14,05	-21,96	-6,13	,001

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen (DISABKIDS - 37 Normstichprobe) wiesen die beatmeten Kinder signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Soziale Inklusion* (*p* = ,037), *Soziale Exklusion* (*p* = ,009), *Körperliche Einschränkungen* (*p* = ,003) und auch in der *Gesamtskala* (*p* = ,029) auf. Einen Trend zu niedrigeren Werten fand sich in der Skala *Unabhängigkeit* (*p* = ,092).

Tabelle 41: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen mit Beatmung im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	11	66,29	18,86	1152	76,90	18,34	-10,61	-23,28	2,06	,092
Soziale Inklusion	11	60,61	20,19	1152	75,25	17,81	-14,64	-28,21	-1,08	,037
Soziale Exklusion	11	66,29	19,23	1152	85,15	15,56	-18,86	-31,78	-5,95	,009
Körperliche Einschränkungen	11	51,89	18,2	1152	73,85	18,23	-21,96	-34,18	-9,73	,003
Gesamtskala	11	62,32	19,04	1152	76,99	14,22	-14,67	-27,46	-1,88	,029

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Auch die nicht beatmeten Kinder hatten in dieser Arbeit signifikant niedrigere Werte in der *Gesamtskala* (*p* = ,030) und in der Skala *Körperliche Einschränkungen* (*p* = ,008) als die DISABKIDS - 37 Normstichprobe. Darüber hinaus waren die Werte in der Skala *Emotion* (*p* = ,039) signifikant niedriger. In den Skalen *Unabhängigkeit* (*p* = ,059), *Soziale Inklusion* (*p* = ,054) und Soziale *Exklusion* (*p* = ,085) fand sich lediglich ein Trend zu niedrigeren Werten.

Tabelle 42: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen ohne Beatmung im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_n			Normgruppe			T-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	10	62,92	20,45	1152	76,90	18,34	-13,98	-28,62	0,65	,059
Emotion	10	65,00	15,32	1152	76,72	20,56	-11,72	-22,68	-0,76	,039
Soziale Inklusion	10	59,58	22,31	1152	75,25	17,81	-15,67	-31,63	0,30	,054
Soziale Exklusion	10	71,25	22,69	1152	85,15	15,56	-13,90	-30,13	2,33	,085
Körperliche Einschränkungen	10	54,17	18,53	1152	73,85	18,23	-19,68	-32,94	-6,43	,008
Gesamtskala	10	63,63	16,39	1152	76,99	14,22	-13,36	-25,09	-1,64	,030

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, p = p-Wert

3.6.3.1.2.1.2 Vergleich n_b und n_n

Hinsichtlich der Lebensqualität unterschieden sich die Kinder mit Beatmungstherapie nicht von Kindern ohne Beatmungstherapie (Tabelle 43).

3.6.3.1.2.2 Fremdeinschätzung

3.6.3.1.2.2.1 Vergleich zu europäischen Normdaten

In der Fremdeinschätzung der Eltern hatten die Kinder im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen (DISABKIDS - 37 Normstichprobe) signifikant niedrigere Werte in den Skalen *Unabhängigkeit* (p = ,002), *Soziale Inklusion* (p < 0,001), *Körperliche Einschränkungen* (p = ,015) und im *Gesamtwert* (p < ,001).

Tabelle 44: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	18	64,35	14,52	1152	76.60	17.25	-12,25	-19,47	-5,03	,002
Soziale Inklusion	18	42,44	14,20	1152	74.28	17.65	-31,84	-38,90	-24,77	< ,001
Körperliche Einschränkungen	18	59,95	15,99	1152	70.19	18.32	-10,24	-18,19	-2,29	,015
Gesamtskala	18	61,66	11,76	1152	74.90	14.55	-13,24	-19,08	-7,39	< ,001

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Die beatmeten Kinder wiesen in der Fremdeinschätzung durch die Eltern niedrigere Werte in den Skalen *Soziale Inklusion* (*p* = ,002) und *Körperliche Einschränkungen* (*p* = ,019) auf als bei der DISABKIDS - 37 Normstichprobe. Außerdem gab es einen Trend zu niedrigeren Werten in der Skala *Unabhängigkeit* (*p* = ,083) und in der *Gesamtskala* (*p* = ,082).

Tabelle 45: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen mit Beatmung im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	6	61,81	16,75	1152	76,60	17,25	-14,79	-32,38	2,79	,083
Soziale Inklusion	6	35,67	16,42	1152	74,28	17,65	-38,61	-55,84	-21,38	,002
Körperliche Einschränkungen	6	54,86	11	1152	70,19	18,32	-15,33	-26,87	-3,79	,019
Gesamtskala	6	64,38	11,89	1152	74,90	14,55	-10,52	-23,00	1,96	,082

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Auch bei den nicht beatmeten Kindern wurden in den Skalen *Unabhängigkeit* (*p* = ,019), *Soziale Inklusion* (*p* < ,001), *Medikation* (*p* = ,001) und der *Gesamtskala* (*p* = ,001) signifikant niedrigere Werte festgestellt. Im Bereich *Soziale Exklusion* (*p* = ,070) wiesen die Werte einen Trend zu vergleichsweise niedrigeren Werten als bei der DISABKIDS - 37 Stichprobe auf.

Tabelle 46: Lebensqualität der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen ohne Beatmung im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_n			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	12	65,63	13,89	1152	76,60	17,25	-10,98	-19,80	-2,15	,019
Soziale Inklusion	12	45,83	12,31	1152	74,28	17,65	-28,45	-36,27	-20,63	< ,001
Soziale Exklusion	12	70,14	18,62	1152	80,91	16,79	-10,77	-22,60	1,06	,070
Medikation	5	56,67	21,37	1152	69,90	22,15	-19,90	-30,06	-9,74	,001
Gesamtskala	12	60,30	11,97	1152	74,90	14,55	-14,60	-22,20	-6,99	,001

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwertdifferenz, *p* = *p*-Wert

3.6.3.1.2.2.2 Vergleich n_b und n_n

Hinsichtlich der Lebensqualität unterschieden sich die Kinder mit Beatmungstherapie nicht von Kindern ohne Beatmungstherapie (vgl. Tabelle 47).

3.6.3.2 Psychische Gesundheit

3.6.3.2.1 Selbsteinschätzung

3.6.3.2.1.1 Vergleich mit KiGGS Welle

Bei den Vergleichen der Gesamtgruppe der neuromuskulär erkrankten Kinder mit den Normdaten konnten in den untersuchten Bereichen der psychischen Gesundheit (SDQ) keine signifikanten Unterschiede festgestellt werden. Lediglich Trends zu niedrigeren Werten in der Skala *Verhaltensprobleme (internal)* (*p* = ,076) und Trends zu höheren Werten in der Skala *Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen* (*p* = ,085) wurden beobachtet.

Tabelle 48: Psychische Gesundheit der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zur Normgruppe in der Selbsteinschätzung (SDQ)

SE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_g			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Verhaltensprobleme	21	1,52	1,17	5179	2,00	1,40	-0,48	-1,01	0,06	,076
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	21	2,67	1,68	5179	2,00	1,60	0,67	-0,10	1,43	,085

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz, *p* = *p*-Wert

Die Untergruppe der beatmeten Kinder wies signifikant niedrigere Werte in der Skala *Verhaltensprobleme* (*p* = ,012) auf. In der Skala *Prosoziales Verhalten* (*p* = ,008) hatten die Kinder dagegen signifikant höhere Werte als die Normstichprobe des SDQ.

Tabelle 49: Psychische Gesundheit der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen mit Beatmung im Vergleich zur Normgruppe in der Selbsteinschätzung (SDQ)

SE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Verhaltensprobleme	11	1,27	0,79	5179	2,00	1,40	-0,73	-1,26	-0,20	,012
Prosoziales Verhalten	11	8,91	1,22	5179	7,70	1,70	1,21	0,39	2,03	,008

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, MD = Mittelwert-differenz *p* = *p*-Wert

Bei den nicht beatmeten Kindern konnten keine signifikanten Unterschiede zur Normgruppe gefunden werden (vgl. Tabelle 50).

3.6.3.2.1.2 Vergleich n_b und n_n

Im Gruppenvergleich zeigte sich, dass die Kinder mit Beatmung signifikant höhere Werte in der Skala *Prosoziales Verhalten* (*p* = ,030) aufwiesen als die Kinder ohne Beatmung (vgl. Tabelle 51).

3.6.3.2.2 Fremdeinschätzung

3.6.3.2.2.1 Vergleich zu KiGGS Welle

Die Gesamtstichprobe hatte in der Fremdeinschätzung signifikant niedrigere Werte in der Skala *Prosoziales Verhalten* (*p* = ,001) im Vergleich zu den Normdaten (vgl. Tabelle 52).

Im Vergleich zu Kindern aus der Normstichprobe hatten die Kinder mit Beatmung nach Einschätzung durch ihre Eltern signifikant niedrigere Werte in der Skala *Prosoziales Verhalten* (*p* = ,015) (vgl. Tabelle 53).

Entsprechend verhielten sich die Befunde zu den Kindern ohne Beatmung. Auch sie hatten im Vergleich zur Normstichprobe signifikant niedrigere Werte in der Skala *Prosoziales Verhalten* (*p* = ,019) (vgl. Tabelle 54).

3.6.3.2.2.2 Vergleich n_b und n_n

Im Vergleich zwischen Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen mit und ohne Beatmung wurde festgestellt, dass die beatmeten Kinder signifikant höhere Werte in der Skala *Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen* (p = ,037) hatten (vgl. Tabelle 55).

4 DISKUSSION

4.1 Eltern

4.1.1 Mütter

4.1.1.1 Lebensqualität

Hinsichtlich ihrer Lebensqualität unterschieden sich die Mütter der neuromuskulär erkrankten Kinder in unserer Untersuchung nicht im Vergleich zu Eltern von Kindern mit onkologischen Erkrankungen, Diabetes mellitus Typ I oder Epilepsie. Somit scheint die Lebensqualität der Mütter vorrangig von der Tatsache eines chronisch erkrankten Kindes und nicht durch spezielle Symptome einer neuromuskulären Erkrankung beeinflusst zu sein.

Dass sich die Lebensqualität der Mütter neuromuskulär erkrankter Kinder im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen nicht unterscheidet, ist zunächst überraschend, da es sich bei neuromuskulären Erkrankungen in der Regel um stark in das Leben der Betroffenen einschneidende Erkrankungen handelt, die häufig mit einer verkürzten Lebenserwartung ohne Aussicht auf Heilung einhergehen. Es wäre daher ein erhöhter Pflegeaufwand und damit eine hohe Belastung der Mütter mit negativen Auswirkungen auf die Lebensqualität zu erwarten. Wertet man Stress allerdings als negativen Einflussfaktor für die Lebensqualität, passen unsere Ergebnisse zu einer Untersuchung, bei der keine Unterschiede in den Stressleveln von Eltern von Kindern mit einer Duchenne Muskeldystrophie und Eltern von Kindern mit infantiler Zerebralparese beobachtet wurden (Nereo et al. 2003). Eine Erklärung könnte sein, dass die Mütter der neuromuskulär erkrankten Kinder im Vergleich zu Eltern von Kindern, bei denen die Diagnosestellung erst maximal 3 Monate zurückliegt (wie es bei unserem Vergleichskollektiv der Fall war), durch den langen Krankheitsverlauf bereits einen anderen Umgang mit der Erkrankung erlernt haben bzw. mehr Zeit hatten, Coping-Strategien zu entwickeln.

In unserer Untersuchung interessierte speziell der Einfluss der Beatmung auf die Lebensqualität. Im Subgruppenvergleich der beatmeten und der nicht beatmeten Gruppe konnten keine signifikanten Unterschiede bezüglich der mütterlichen Lebensqualität beobachtet werden. Anhand unserer Ergebnisse können wir somit

feststellen, dass eine Beatmungstherapie keinen additiven negativen Einfluss auf die Lebensqualität von Müttern mit neuromuskulär erkrankten Kindern nimmt. Bisher gibt es nur wenige Vergleichsstudien zur Lebensqualität von Müttern neuromuskulär erkrankter Kinder. Unsere Ergebnisse widersprechen der These, dass eine eingeschränkte Funktionalität einen gesonderten negativen Effekt auf die Lebensqualität von Müttern mit neuromuskulär erkrankten Kindern hat (Yilmaz et al. 2010).

4.1.1.2 Psychische Gesundheit

Hinsichtlich der psychischen Gesundheit der Mütter konnten in unserer Untersuchung Unterschiede zur Normstichprobe gefunden werden. Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern wiesen erstaunlicherweise weniger psychische Auffälligkeiten auf, was vordergründig auf eine geringere psychische Belastung hindeuten würde. Diese Ergebnisse sind in der bisherigen Forschung in dieser Form nicht beschrieben. Die Mütter unserer Gesamtstichprobe hatten zusätzlich weniger Symptome, die mit einem erhöhten Risiko für die Entwicklung einer Psychose einhergehen. Insbesondere die Mütter der beatmeten Kinder schienen dabei unbelasteter im Umgang mit anderen Menschen und ihren sozialen Kontakten zu sein. Die Mütter der nicht beatmeten Kinder waren besonders unauffällig im Symptombereich Sozialphobie bzw. Agoraphobie.

Im Gruppenvergleich fiel allerdings ein Trend zu mehr Auffälligkeiten der Mütter der beatmeten Kinder im Bereich Phobische Angst auf. Da die höhere Prävalenz für Angststörungen bereits beschrieben wurde (Oers et al. 2014, Landfeldt et al 2016), sollte man diese Beobachtung bei der Diagnostik und in Gesprächen mit den betroffenen Müttern berücksichtigen und gegebenenfalls gezielt nach Symptomen einer Angststörung fragen. Als Ursache kann in diesem Zusammenhang diskutiert werden, ob durch die vermehrte Pflege im Rahmen der Beatmungstherapie die Mütter sich unbewusst sozial isolieren. Daraus könnte sich mit der Zeit eine Furcht vor sozialen Kontakten bzw. vor den negativen Reaktionen aus dem Umfeld entwickeln, die die Rückzugstendenzen der Mütter verstärken. Belegen lässt sich das anhand unserer Ergebnisse jedoch noch nicht und sollte daher weiter untersucht werden.

Die Hinweise auf eine erhöhte Prävalenz von bzw. ein erhöhtes Risiko für Depressionen (Oers et al. 2014, Daoud et al. 2004, Landfeldt et al. 2016) können wir anhand unserer Daten nicht bestätigen.

Erklärungsversuche für die auffallend geringe psychische Belastung der Mütter werden gemeinsam mit den Ergebnissen zur psychischen Gesundheit der Väter diskutiert (vgl. 4.1.2.2.).

4.1.2 Väter

4.1.2.1 Lebensqualität

Spezielle Untersuchungen zu den Vätern neuromuskulär erkrankter Kinder gibt es, wie erwähnt, bisher sehr wenige (Bach et al. 2003, Baiardini et.al 2011, Gagliardi 1991, Reid und Renwick 2001). In unserer Untersuchung wiesen sie in einigen Bereichen (Leistungsfähigkeit und Allgemeinbefinden) höhere Werte auf als Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen. Sie hatten mehr Energie, waren körperlich und geistig belastbarer und hatten weniger Beeinträchtigungen in vegetativen Bereichen (wie zum Beispiel Schlafen oder Essen). Betrachtet man die Väter der beatmeten Kinder und der nicht beatmeten Kinder separat, zeigt sich, dass die höheren Werte maßgeblich durch die Väter der nicht beatmeten Kinder verursacht werden. Damit stimmen diese Ergebnisse mit Untersuchungen an Patienten mit einer SMA oder Muskeldystrophie Duchenne, bei denen die Väter im Vergleich zu den Müttern geringere Belastungen aufwiesen, überein (Reid und Renwick 2001, Bach et al. 2003). Eine Erklärung könnte sein, dass die Väter vergleichsweise wenig in die Pflege des chronisch kranken Kind involviert sind (vgl. Tabelle Nr. 7). Dieses ungleiche Verhältnis in der Pflege konnte in anderen Studien belegt werden (Yilmaz et al. 2010, Reid und Renwick 2001, Baiardini et al 2011, Noyes 2006). Das könnte damit zusammenhängen, dass die Väter der betroffenen Familien mehr arbeiten müssen, um die hohen Therapiekosten und das teils fehlende zweite Gehalt auszugleichen. Interessant ist, dass nach Angaben der Väter sie aber nicht nur aus finanziellen Gründen mehr arbeiten, sondern auch, um der Situation zu Hause zu entfliehen (Gagliardi 1991). Diese Beobachtung könnte die Hypothese stützen, dass die bessere Lebensqualität der Väter aus einer geringen Einbindung in die Pflege und einer geringeren

Konfrontation mit der Situation des Kindes (bewusst oder unbewusst) resultiert. Dieser mögliche Zusammenhang sollte in zukünftigen Studien weiter untersucht werden.

Die bessere Lebensqualität der Väter in der Untergruppe der nicht beatmeten Kinder ist vereinbar mit der Beobachtung, dass der Einsatz einer Beatmung die Lebensqualität der Pflegeperson negativ beeinflusst (Seear et al. 2016). Die Väter beatmeter Kinder klagen darüber, nicht ausreichend Zeit für sich, Partner und Freunde zu haben. Möglicherweise lässt sich das durch eine intensivierte Pflege um das kranke Kind erklären, das durch die Beatmungstherapie doch mehr väterliche Fürsorge benötigt wird als zuvor – obwohl die Väter weniger in die Pflege des Kindes involviert sind. Eine weitere Erklärung wäre, dass der Einsatz von professionellem Pflegepersonal im Rahmen der Beatmungstherapie die Privatsphäre der Familien stört und das Gefühl entstehen lässt, nicht mehr ausreichend Zeit für sich oder für die Familie zu haben. Auch diese Hypothesen bedürfen weiterer Klärung durch Untersuchungen.

4.1.2.2 Psychische Gesundheit

Nicht nur bezüglich ihrer Lebensqualität, sondern auch bei ihrer psychischen Gesundheit konnten wir bei den Vätern – ähnlich wie schon bei den Müttern – weniger Belastungen beobachten als in der Referenzstichprobe. Nochmals sei darauf hingewiesen, dass die Daten für die psychische Gesundheit mit einer Normgruppe verglichen wurden, bei der es sich nicht speziell um Väter chronisch kranker Kinder handelte.

Die Väter der neuromuskulär erkrankten Kinder wiesen in mehreren Skalen weniger psychische Symptome auf (zum Beispiel Unsicherheit im Sozialkontakt, Ängstlichkeit, Aggressivität und Feindseligkeit, paranoides Denken, PSDI). Für die Untergruppe der Väter der beatmeten Kinder wurden diese positiven Unterschiede jedoch nicht beobachtet, was darauf hindeutet, dass der Einsatz des Beatmungsgeräts durchaus einen negativen Einfluss auf die psychische Gesundheit der Väter haben kann. Diese Unterschiede der Untergruppen zur Referenzgruppe waren allerdings nicht groß genug, um zu einem Unterschied im direkten Vergleich der Untergruppen zu führen.

Wichtig bei der Interpretation dieser Ergebnisse sind die hohen Werte im *PSDI,* aus dem man auf eine positive Tendenz im Antwortstil der Väter im Sinne einer *sozialen Erwünschtheit* schließen kann. Damit ist das Phänomen gemeint, bei psychologischen Tests Antworten zu geben, die als gesellschaftlich „normal“ bzw. akzeptiert und anerkannt gelten und den Probanden vorteilhaft erscheinen lassen sollen (Paulhus 2002). In unserer Untersuchung könnte dieses Phänomen vor allem bei einigen Items des BSI eine Rolle spielen, die sehr ausgeprägte psychische Symptome abfragen, von denen auch der Laie ausgehen kann, dass sie mit einer schweren psychischen Störung verbunden und eben nicht „normal“ sind.

Zusätzlich sollte man bei der Interpretation dieser Ergebnisse berücksichtigen, dass psychisch sehr belastete Familien den Aufwand scheuen könnten, an einer solchen Studie teilzunehmen, was zu einem Bias in Richtung positive Ergebnisse führen und diese zum Teil erklären würde.

Ein weiterer wichtiger Aspekt in diesem Zusammenhang ist die *Theorie des sozialen Vergleichs* (Festinger, 1954). Man geht davon aus, dass Menschen, dazu tendieren, sich mit ihrem Umfeld zu vergleichen, um eine Bewertung ihrer eigenen Situation (oder ihrer Leistung) vorzunehmen. Das gilt besonders dann, wenn objektive Maßstäbe fehlen. Geht man davon aus, dass die betroffenen Familien häufig im Krankenhaus sind und dadurch viel Kontakt zu anderen Familien mit neuromuskulären Erkrankungen haben, kann man vermuten, dass durch die ständige Präsenz von Krankheit (möglicherweise sogar von Tod) das eigene Leid relativiert wird.

Diese Aspekte gelten nicht nur bei der Interpretation der Ergebnisse der Väter von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen, sondern können in gleicher Weise als mögliche Erklärungsansätze für die überraschend geringe psychische Belastung der Mütter herangezogen werden.

4.2 Kinder

Die Ergebnisse für die Kinder werden für die Bereiche Selbsteinschätzung und Fremdeinschätzung separat diskutiert, da Uneinigkeit über die Validität von Instrumenten zur Fremdeinschätzung herrscht. Selbsteinschätzungsfragebögen wurden in unserer Untersuchung nur bei Kindern angewendet, die älter als 10 Jahre waren. Kinder, bei denen eine Selbsteinschätzung vorliegt, waren deshalb im Mittel um 6,32 Jahre älter. Trotzdem wurden auch bei älteren, kognitiv oder motorisch stark eingeschränkten Kindern Fremdeinschätzungen vorgenommen. Insofern können wir nur vorsichtige Aussagen zu verschiedenen Altersklassen der Kinder treffen, da zur genauen statistischen Evaluation eine Aufteilung in unterschiedliche Altersklassen notwendig gewesen wäre. In unserer Untersuchung waren die Fallzahlen jedoch zu gering, um eine solche Aufteilung vorzunehmen.

4.2.1 Lebensqualität

4.2.1.1 Selbsteinschätzung

Bei den Kindern, die in der Lage und alt genug waren, die Fragebögen selbst auszufüllen, beobachteten wir im Vergleich zu gesunden Kindern einige Einschränkungen in Bezug auf die Lebensqualität. Die Kinder fühlten sich, unabhängig davon, ob sie beatmetet wurden oder nicht, energieloser als gesunde Kinder, bewegten sich weniger als diese und waren sportlich weniger aktiv. Bedenkt man die zum Teil schwerwiegenden motorischen Einschränkungen, unter denen diese Kinder leiden (bis hin zur Rollstuhlpflichtigkeit), entsprechen diese Ergebnisse den Erwartungen und stehen im Einklang mit dem aktuellen Forschungsstand (Landfeldt et al. 2016, Wei et al. 2016, Uzark et al. 2012, Baiardini et al. 2011).

Bezüglich der Lebensqualität im schulischen Umfeld von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen ist die Studienlage inkongruent (Vuillerot et al. 2010 und Bendixen et al. 2012). Unsere Ergebnisse weisen in die Richtung, dass die neuromuskulär erkrankten Kinder erstaunlicherweise eine höhere Lebensqualität aufweisen als gesunde Kinder. Interessanterweise scheinen die kranken Kinder auch eine bessere Beziehung zu ihren Eltern zu haben und sich in ihren Freizeitaktivitäten unabhängiger (auch hinsichtlich finanzieller Aspekte) zu fühlen. Dieses verstärkte Gefühl der Unabhängigkeit wurde bereits beschrieben

(allerdings nicht mit einer Vergleichsgruppe von gesunden Kindern, sondern von chronisch kranken Kindern anderer Ursache (Cramm et al. (2013)).

Neu und in dieser Form in der gesichteten Literatur nicht beschrieben ist die bessere Beziehung zu den Eltern. Das könnte eine Folge der notwendigen intensiven Zuwendung und Pflege um die Kinder sein. Inwieweit hier auch Aspekte der Abhängigkeit eine Rolle spielen (die Kinder sind zum Überleben auf ihre Eltern bzw. Dritte angewiesen), sollte in Studien noch genauer untersucht werden. Überraschend ist, dass die Kinder keine finanzielle Belastung empfinden bzw. ihnen mehr Geld zur Verfügung zu stehen scheint. Dies könnte einerseits am geringen Anteil von Familien aus der Unterschicht (11,12%) in unserer Untersuchung liegen, andererseits veranlassen Eltern alles in ihrer Macht stehende, um ihren Kindern ein weitgehend „normales Leben“ zu ermöglichen, in dem das Kind so wenig wie möglich durch seine Erkrankung eingeschränkt sein soll (Mah et al. 2008a). Bezüglich der höheren Scores im Bereich der Bildung lässt sich, neben dem schon angesprochenen Schichtproblem, zusätzlich vermuten, dass den erkrankten Kindern eine besondere Aufmerksamkeit in der Schule zuteilwurde. In unserer Untersuchung hatten wir allerdings keine Angaben darüber, ob die Kinder in speziellen Einrichtungen oder sogar zu Hause unterrichtet wurden oder in eine ganz normale Schule gingen, weswegen nur eine eingeschränkte Interpretation dieser Ergebnisse möglich ist.

Dass der von uns verwendete Fragebogen mehr das allgemeine Befinden in der Schule und die Beziehungsaspekte zu den Lehrern abfragt, könnte die Unterschiede zu den Ergebnissen der Untersuchung von Bendixen et al. (2012) erklären, die in ihrer Untersuchung eine reduzierte Lebensqualität im schulischen Bereich feststellten. Hier wurde der PedsQL verwendet, der mehr auf Konzentrationsschwierigkeiten bzw. Fehltage aufgrund von Krankheit fokussiert (Varni et al. 1999). Gut in Einklang bringen lassen sich unsere Ergebnisse mit der schon erwähnten Studie aus Frankreich, in der ähnliche Aspekte wie in unserer Untersuchung bezüglich der Lebensqualität im schulischen Umfeld abgefragt wurden und eine bessere Lebensqualität festgestellt wurde. Als Grund für die höhere Lebensqualität im schulischen Umfeld wurde dort eine Kompensation der motorischen Einschränkung durch bessere schulische Leistungen diskutiert (Vuillerot et al. 2010).

Allerdings gab es auch in unserer Untersuchung Bereiche der Lebensqualität, in denen die neuromuskulär erkrankten Kinder im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen schlechtere Ergebnisse aufwiesen. Besonders die beatmeten Kinder fühlten sich in den sozialen Bereichen der Lebensqualität stärker beeinträchtigt. Sie fühlten sich einsamer und hatten das Gefühl, von anderen vermehrt angestarrt bzw. anders behandelt zu werden. Sie hatten auch weniger gemeinsame Aktivitäten mit anderen Kindern bzw. waren aufgrund ihrer Erkrankung nicht in der Lage, die gleichen Dinge zu tun wie ihre gesunden Altersgenossen. Dies könnte darauf hinweisen, dass die Beatmung zu einer wahrgenommenen gesellschaftlichen Stigmatisierung und Ausgrenzung führen kann. Damit können wir die Ergebnisse einer weiteren Arbeitsgruppe bestätigen, die eine geringere Lebensqualität bei Kindern mit einer Muskeldystrophie im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen (Down-Syndrom, Taubheit, Autismus und weitere) beobachtete, wobei hier ausschließlich Kinder untersucht wurden, die nicht mehr gehfähig waren (Landfeldt et al. 2015). Über die Gehfähigkeit unserer Patienten können wir anhand unserer Daten keine exakte Aussage treffen, da dieser Aspekt in unserer Untersuchung nicht explizit erhoben wurde.

Auffallend ist, dass weder mittels KIDSCREEN noch mittels DISABKIDS signifikante Unterschiede im direkten Vergleich der Gruppe der beatmeten Kinder und der Gruppe der nicht beatmeten Kinder bezüglich verschiedener Faktoren der Lebensqualität zu beobachten waren. Der Einsatz der Beatmungstherapie scheint demnach keinen signifikanten Einfluss auf die Lebensqualität der Kinder in unserer Untersuchung gehabt zu haben. Angesichts der Tatsache, dass eine Beatmungstherapie ein Indikator für eine fortgeschrittene oder schwere Erkrankung ist, ist dieses Ergebnis erstaunlich und als positiv zu bewerten. Unsere Ergebnisse bestätigen damit die derzeitig in der Literatur überwiegend positiven Ergebnisse zum Einsatz einer Beatmungstherapie auf die Lebensqualität von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen (Vuillerot et al. 2010, Kohler et al. 2005, Narayanasawami et al. 2000, Bach et al.1991) und widersprechen den kürzlich veröffentlichten Ergebnissen einiger Arbeitsgruppen, bei denen der Einsatz medizinischer Geräte negativ mit der Lebensqualität korrelierte (Wei et al. 2016, Landfeldt et al. 2015). Diese Resultate bestärken uns darin, den Einsatz der Beatmungstherapie bei neuromuskulär erkrankten Kindern frühzeitig und offen mit

den Patienten und ihren Eltern zu diskutieren, weil sie nicht, wie oft fälschlicherweise befürchtet (auch von Seiten der behandelnden Ärzte), zu einer schlechteren Lebensqualität führt (Alexander et al. 1979).

4.2.1.2 Fremdeinschätzung

Bei denjenigen Kindern, bei denen die Lebensqualität mittels Fremdeinschätzung (also in der Regel über ihre Eltern) erhoben wurde, konnte eine im Vergleich zu gesunden Kindern deutlich reduzierte Lebensqualität beobachtet werden.

Im Unterschied zu den Kindern, die die Fragebögen selbst beantwortet haben, wurden bei der Fremdeinschätzung durch die Eltern zusätzlich Beeinträchtigungen in den Beziehungen zu Gleichaltrigen beschrieben. Die Kinder schienen, im Vergleich zu gesunden Kindern, weniger Zeit mit ihren Freunden zu verbringen und fühlten sich auch nicht im gleichen Maße von ihnen unterstützt.

Bei der Untergruppe der beatmeten Kinder waren vor allem psychische Aspekte der Lebensqualität betroffen – die Kinder waren im Allgemeinen unglücklicher –, während die nicht beatmeten Kinder sich in ihrer körperlichen Fitness eingeschränkter fühlten und sich dementsprechend weniger bewegten. Man würde eigentlich erwarten, dass im Gegenteil die Abhängigkeit von einem Beatmungsgerät einen negativen Einfluss auf die körperliche Fitness und Aktivität nehmen würde. Allerdings kommt es nachgewiesenermaßen unter der Beatmungstherapie zu einer Verbesserung medizinischer Parameter, die die körperliche Fitness aufgrund der zuvor vorhandenen Einschränkungen wieder verbessern können (Geiseler et al. 2010, Young et al. 2007, Vianello et al. 1994).

Die Beziehung zu Gleichaltrigen ist bei den beatmeten Kindern im Vergleich zu den nicht beatmeten Kindern in unserer Untersuchung schlechter. Das könnte damit zusammenhängen, dass sich, wie oben bereits angesprochen, die Kinder im Vergleich zu gesunden Kindern unglücklicher, einsamer und trauriger fühlen und deswegen auch weniger soziale Kontakte pflegen bzw. haben. Bei den beatmeten Kindern trägt die eingeschränkte Mobilität dazu bei, dass sie sich nicht ohne weiteres mit anderen Kindern zum Spielen treffen können und darüber hinaus an vielen schulischen Aktivitäten nicht teilnehmen können oder sogar davon ausgeschlossen werden müssen (wie zum Beispiel vom Schwimmunterricht oder anderen Sportarten) (Smith et al. 2013, Patel et al. 2009). Interessant ist diese

Beobachtung, da wir zuvor festgestellt hatten, dass sich die beatmeten Kinder in ihrer körperlichen Fitness weniger eingeschränkt fühlten. Auch stigmatisierende Effekte, insbesondere durch das Tracheostoma, sind beschrieben (Rul et al. 2013) und können bei der sozialen Isolation der Kinder eine Rolle spielen.

Die eingeschränkte Unabhängigkeit im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen bestätigt sich sowohl in der Selbst- als auch in der Fremdeinschätzung. Auch in einer Untersuchung aus den Niederlanden beklagten heimbeatmete Patienten vor allem die Abhängigkeit von anderen und ihre Schwierigkeiten, alleine das Haus zu verlassen. Einschränkend sollte hier angemerkt werden, dass es sich hierbei um eine Untersuchung an Erwachsenen handelte, auch muss hier zwischen noninvasiver und temporärer Beatmung und invasiver bzw. Dauerbeatmung unterschieden werden, was aus der Literatur nicht immer eindeutig einhergeht (van Kesteren et al. 2001).

Der Vergleich der neuromuskulär erkrankten Kinder mit anderen chronisch erkrankten Kindern zeigte ebenfalls überwiegend Einschränkungen in den sozialen Bereichen, sowohl in der Gesamtgruppe als auch in beiden Untergruppen (beatmetet und nicht beatmet). Die Kinder nahmen weniger an Freizeitaktivitäten mit gesunden Kindern teil und fühlen sich in ihrer Krankheit nicht verstanden. Diese Ergebnisse passen zur Untersuchung von Cramm et al. (2012), in der soziale Bereiche bei neuromuskulär erkrankten Kindern stärker betroffen waren als bei Kindern mit juveniler idiopathischer Arthritis.

Während die beatmeten Kinder im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen stärkere Einschränkungen auch in körperlichen Bereichen angaben, fühlten sich die nicht beatmeten Kinder durch ihre Krankheit im Alltag stärker eingeschränkt und abhängiger von ihren Eltern. Auch die Einnahme von Medikamenten stellte in der Gruppe der nicht beatmeten Kinder eine Belastung dar. Die höhere Belastung über mehrere Bereiche hinweg spiegelte sich auch in den schlechteren Gesamtwerten der Gesamtstichprobe wieder.

Interessant ist, dass im Vergleich zu gesunden Kindern die nicht beatmeten Kinder eine reduzierte körperliche Lebensqualität aufwiesen, im Vergleich zu chronisch kranken Kindern waren es die beatmeten Kinder, die sich körperlich stärker eingeschränkt fühlen. Ein Erklärungsversuch für diese Diskrepanz liegt in

unterschiedlichen verwendeten Messinstrumenten. Der DISABKIDS fragt an dieser Stelle konkret nach körperlichen Einschränkungen durch die Erkrankung, zum Beispiel auch beim Schlafen oder beim Spielen mit anderen Kindern. Man könnte die Ergebnisse so deuten, dass sich die beatmeten Kinder, fragt man sie allgemein nach ihrem körperlichen Wohlbefinden, sich zunächst nicht schlechter fühlen als gesunde Kinder. Fragt man aber dann explizit nach Begleitsymptomen ihrer Erkrankung, berichten sie doch über Einschränkungen in körperlichen Bereichen. Durch die schweren motorischen Defizite waren Einschränkungen in körperlichen Bereichen zu erwarten; umso erfreulicher ist es, dass die Kinder sich trotzdem allgemein körperlich relativ belastbar zu fühlen scheinen und sich subjektiv auch ausreichend bewegen können.

Zusammenfassend ist damit der einzig signifikante Unterschied zwischen den beiden Gruppen – mit und ohne Beatmung - die reduzierte Lebensqualität im sozialen Bereich (beobachtet anhand des KIDSSCREEN). Mit dem DISABKIDS waren keine weiteren Unterschiede bezüglich der Lebensqualität der beiden Gruppen untereinander festzustellen.

4.2.2 Psychische Gesundheit

4.2.2.1 Selbsteinschätzung

Unsere Hypothese, dass Unterschiede in der psychischen Gesundheit bzw. den psychischen Belastungen der Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen im Vergleich zu gesunden Kindern vorliegen, konnte teilweise bestätigt werden.

Die Gesamtstichprobe von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen hatte im SDQ im Vergleich zur Normgruppe überraschenderweise weniger Verhaltensauffälligkeiten (d.h. die Kinder wurden nicht so schnell wütend, waren gehorsamer, zeigen weniger delinquentes Verhalten wie zum Beispiel lügen und stehlen). Dieser Unterschied war besonders ausgeprägt bei den beatmeten Kindern. Diese Ergebnisse stehen im markanten Gegensatz zu Beobachtungen einer US-amerikanischen Studie, bei der 89% der Duchenne Patienten Verhaltensauffälligkeiten aufwiesen (Thompson et al.1992). Zu bedenken ist dabei, dass bei Duchenne Patienten ein Protein betroffen ist, das auch im ZNS exprimiert wird und bei diesen Patienten häufiger Intelligenzminderungen zu beobachten sind; rund ein Drittel der Betroffenen haben einen IQ unter 70 (Cotton

et al. 2001, Hinton et al. 2000). An dieser Stelle sei aber nochmals darauf hingewiesen, dass in der Evaluation der deutschen Fassung des SDQ vom Einsatz der Skala für Verhaltensprobleme wegen seiner fehlenden Reliabilität abgeraten wird (Becker et al. Work in progress). Es gibt in der vorliegenden Untersuchung aber auch Hinweise auf eine erhöhte psychische Belastung. Die neuromuskulär erkrankten Kinder gaben vermehrt Schwierigkeiten in sozialen Bereichen an, sie hatten weniger Freunde und fühlten sich unbeliebter. Damit können wir mit unserer Untersuchung Ergebnisse aus den 80er Jahren reproduzieren, bei denen ebenfalls über erhöhte Schwierigkeiten von Duchenne Patienten in ihren Beziehungen zu Gleichaltrigen berichtet wurde (Fitzpatrick et al. 1986). Die Ergebnisse weisen darauf hin, dass die Kinder durch ihre Erkrankung sozial isoliert sind. Damit bestätigen wir auch Ergebnisse einer Studie aus Großbritannien zum Aspekt der sozialen Isolation bei Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne (Witte 1985). Auch wenn in unserer Untersuchung diese Ergebnisse nicht signifikant waren, bedeutet das dennoch für die Praxis, dass man vermehrt auf Angebote zur Integration und Inklusion und auf Unternehmungen für Kinder mit chronischen Erkrankungen hinweisen sollte bzw. dass es derzeit im Raum Hamburg an solchen Angeboten mangelt.

Im Vergleich der neuromuskulär erkrankten Kinder untereinander schätzen sich die beatmeten Kinder in ihrem Verhalten sozial kompetenter, empathischer und hilfsbereiter ein als die nicht beatmeten Kinder. Erklärungen für diese Beobachtung können qualitative Messinstrumente liefern.

Zusammenfassend lässt sich vorerst feststellen, dass wir zwar mittels der Instrumente zur Untersuchung der Lebensqualität keine Hinweise auf Unterschiede zwischen den Kindern mit bzw. ohne Beatmungstherapie beobachten konnten, allerdings die Ergebnisse zur psychischen Gesundheit auf Unterschiede in den sozialen Kompetenzen der Kinder hinweisen.

4.2.2.2 Fremdeinschätzung

Hinsichtlich der Fremdeinschätzung durch die Eltern beobachteten wir für die psychische Gesundheit der Kinder in den durchgeführten Vergleichen weniger Auffälligkeiten als bei den Untersuchungen zur Lebensqualität. Im Vergleich zur Normgruppe waren hier Auffälligkeiten im Sozialverhalten der Kinder festzustellen.

Die Kinder werden von ihren Eltern als weniger hilfsbereit und als rücksichtsloser gegenüber anderen Kindern eingeschätzt. Diese Beobachtung gilt sowohl für die beatmete Gruppe als auch für die nicht beatmete Gruppe. Im direkten Vergleich dieser beiden Gruppen fiel auf, dass die beatmeten Kinder weniger Freundschaften haben, häufiger alleine sind und von anderen Kindern geärgert werden. Dies entspricht unseren Ergebnissen bei der Lebensqualität. Welche Rolle das Beatmungsgerät dabei spielen könnte, wurde bereits diskutiert.

Wir konnten keine Auffälligkeiten beobachten, die mit einem Risiko für eine bestimmte Diagnose assoziiert sind. Dazu passen die Ergebnisse, dass psychische Auffälligkeiten häufig erst mit zunehmendem Alter relevant werden (Bothwell et al. 2002, Fitzpatrick et al. 1986).

Die Ergebnisse zur psychischen Gesundheit der Kinder in der Fremd - und Selbsteinschätzung sollen abschließend nochmals gemeinsam diskutiert werden:

In unserer Stichprobe fanden sich keine Hinweise für eine höhere emotionale Belastung, wie man sie beispielsweise bei einer Depression erwarten würde. Allerdings verwendeten wir im Gegensatz zu anderen Arbeiten kein Messinstrument, das gezielt nach einer depressiven Symptomatik fragt (Elsenbruch et al. 2013). Aufgrund der geringen Auffälligkeiten im Bereich der psychischen Gesundheit können wir feststellen, dass bei unserem Patientenkollektiv eine gute psychische Anpassung an ihre Situation vorlag. Dies steht im Widerspruch zu den Ergebnissen anderer Autoren (Thompson et al. 1992, Reid und Renwick 2001). Auch können eine erhöhte Prävalenz von ADHS bei Duchenne Patienten (Hendriksen und Vles 2008) nicht bestätigen: mittels der Skala Hyperaktivität werden beim SDQ einige Symptome eines ADHS abgefragt. Wir konnten keine Auffälligkeiten in dieser Skala beobachten, wobei darauf hingewiesen werde soll, dass die verwendeten Messinstrumente natürlich keine Diagnostik durch geschulte Fachkräfte ersetzen.

4.3 Überprüfung der Hypothesen

Zu Beginn unserer Untersuchung stellten wir die Hypothese auf, dass sich Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Eltern hinsichtlich Lebensqualität und psychischer Gesundheit von gesunden Kindern, aber auch von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen unterscheiden würden.

Durch die hohe Belastung, nicht nur durch die intensivierte Pflege, sondern auch durch die Symbolik eines Beatmungsgeräts (terminale Erkrankung), erwarteten wir außerdem eine reduzierte Lebensqualität, insbesondere bei den Kindern mit Beatmungsgerät.

Im Gegensatz zu unseren Erwartungen hatte der Einsatz einer Beatmungstherapie in unserer Untersuchung keinen großen Einfluss auf die Lebensqualität und die psychische Gesundheit der Kinder. Lediglich bei den jüngeren Kindern fanden wir in der Fremdeinschätzungen Hinweise auf Probleme im Zusammenleben mit Gleichaltrigen (soziale Isolation).

Hinsichtlich der Lebensqualität allgemein konnten wir unsere Hypothesen weitestgehend bestätigen. Die Lebensqualität war in unserer Untersuchung sowohl im Vergleich zu gesunden Kindern als auch im Vergleich zu Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen jeweils in mindestens einem Bereich reduziert. In Teilbereichen (Befinden in der Schule, Beziehungen zu Eltern) konnten wir allerdings im Vergleich zu gesunden Kindern sogar eine höhere Lebensqualität nachweisen. Erfreulicherweise scheint die Erkrankung somit die Lebensqualität der Kinder nicht durchgängig negativ zu beeinflussen.

Für die psychische Gesundheit sind die Ergebnisse nicht eindeutig. Einige unserer Ergebnisse sprechen für eine schlechtere psychosoziale Anpassung im Vergleich zu gesunden Kindern. Allerdings sind dabei nur sehr wenige Skalen betroffen, sodass in der Gesamtschau aller Ergebnisse die psychosoziale Anpassung der von uns untersuchten Kinder insgesamt als überraschend gut einzuschätzen ist.

Entgegen unseren Erwartungen wiesen auch die Eltern der neuromuskulär erkrankten Kinder weder im Vergleich zu Eltern gesunder Kinder (psychische Gesundheit) noch im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen (Lebensqualität) Einschränkungen auf. Ganz im Gegenteil schien

es ihnen in vielen Bereichen sogar besser zu gehen als den Erwachsenen der Referenzstichproben. Lediglich bei den Müttern der beatmeten Kinder konnten wir Tendenzen in Richtung einer Zunahme einer Angstsymptomatik finden. Bedenkt man allerdings die große Anzahl an Bereichen, die wir mit unseren unterschiedlichen Messinstrumenten untersucht haben, so fallen die beobachten Unterschiede in allen Gruppenvergleichen nur gering ins Gewicht. Somit bestätigen sich die von uns zugrunde gelegten Hypothesen bezüglich der Eltern, nicht. Ob unsere Erklärungsversuche für diese Resultate (soziale Erwünschtheit, Theorie des sozialen Vergleichs) stichhaltig sind, sollte in weiteren Untersuchungen geklärt werden.

4.4 Kritische Beurteilung der Epidemiologie

Prinzipiell positiv ist zu werten, dass in unserer Untersuchung der Anteil an beatmeten und nicht beatmeten Kindern nahezu in gleichen Teilen repräsentiert ist (mit 58,41 % ist der Anteil der nicht beatmeten Kinder geringfügig größer).

Allerdings ist der Großteil der Kinder der Gesamtstichprobe männlichen Geschlechts (69,77 %), was sich durch den X-chromosomalen Erbgang einiger Erkrankungen (speziell bei der am häufigsten auftretenden Muskeldystrophie Duchenne) erklären lässt. Insbesondere in der nicht beatmeten Gruppe sind die männlichen Kinder überrepräsentiert (84 %), was bei der Interpretation der Ergebnisse berücksichtig werden muss. In der beatmeten Gruppe wiederum ist mit jeweils 50 % die Geschlechterverteilung gleich. Es ist nicht auszuschließen, dass das Geschlecht einen Einfluss bei der Wahrnehmung der Lebensqualität und der psychischen Gesundheit der Kinder hat. Dafür spricht, dass auch bei den von uns verwendeten Messinstrumenten Unterschiede im Antwortstil von Jungen und Mädchen beobachtet wurden (Becker et al. Work in progress). Auch für den KIDSCREEN und den DISABKIDS liegen separate Referenzwerte für Jungen und Mädchen vor. Eine getrennte Analyse war uns bei der kleinen Stichprobe und den ungleichen Verhältnissen nicht möglich. Damit können die Ergebnisse nicht zwingend auf weibliche Patienten übertragen werden. Allerdings macht es das Vererbungsmuster einiger neuromuskulärer Erkrankungen generell schwer, hier gleiche Verhältnisse zu schaffen. Somit besteht hier eine Informationslücke für das

weibliche Patientenkollektiv, die es in der Zukunft mit entsprechenden Untersuchungen an größeren Kollektiven zu schließen gilt. Dennoch stellt unsere Stichprobe eine für Kliniker repräsentative Zusammenstellung von weiblichen und männlichen Patienten dar und kann somit als versorgungsnah beurteilt werden.

Wie zu erwarten ist die beatmete Gruppe im Mittel etwas älter (3,2 Jahre), da mit einer Beatmungstherapie in der Regel erst mit zunehmender Progredienz der Erkrankung begonnen wird. Allerdings war fast ein Drittel der Kinder (27,78 %) von ihrer Erkrankung so schwer betroffen, dass sie seit ihrer Geburt beatmet werden mussten. Ein Großteil der von uns untersuchten Kinder (61,11 %) wurde allerdings nicht dauerhaft, sondern nur nachts beatmet. Die durchschnittliche Dauer der Beatmung betrug ca. 13,2 Stunden am Tag. Die Dauer der Beatmung scheint keinen relevanten Einfluss auf die Lebensqualität zu haben (Noyes 2006). Erwähnenswert in diesem Zusammenhang ist, dass die meisten Kinder derzeit über eine Nasenmaske beatmet werden (Nørregaard 2002, Racca et al. 2011, Fauroux et al. 2003). In unserer Kohorte war dies bei etwas mehr als der Hälfte der Kinder (55,56 %) der Fall.

Durch einige schwer erkrankte, seit Geburt beatmeteter Kinder, war bei uns der Anteil der über ein Tracheostoma beatmeten Kinder vergleichsweise hoch. Man könnte erwarten, dass ein Tracheostoma einen negativen Einfluss auf die Lebensqualität und psychische Gesundheit der Kinder nimmt, da es mit einem invasiven Eingriff verbunden ist; auch die damit verbundenen Stigmatisierungseffekte wurden bereits diskutiert (Ruh et al. 2013). Allerdings konnte eine Arbeitsgruppe zeigen, dass in der allgemeinen Zufriedenheit unter Duchenne Patienten kein Unterschied zwischen invasiver und nicht invasiver Beatmung besteht (Bach et al. 1991). Für einen Vergleich der Lebensqualität und der psychischen Gesundheit zwischen den verschiedenen Beatmungsformen war unsere Stichprobe zu klein.

Eine weitere Einschränkung in unserer Untersuchung ist der kleine Anteil an Familien aus der Unterschicht. Die Ursache könnte darin liegen, dass der Zugang zu bestimmten Angeboten für Menschen aus sozial niedrigeren Schichten erschwert ist und dass sie mit dem Angebot zur Teilnahme an dieser Studie gar nicht erreicht wurden. Eine weitere Möglichkeit könnte sein, dass in sozial schwächeren Familien kein Interesse an der Forschung bzw. mangelndes

Verständnis für deren Wichtigkeit bestehen könnte. Unsere Daten können also keine Information liefern, ob und inwieweit der Umgang mit chronisch kranken Kindern und deren Akzeptanz in der Unterschicht ein anderer ist. Dafür sprechen würde eine kanadische Untersuchung an Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne, in der ein höheres Einkommen als positiver Indikator für eine bessere Lebensqualität identifiziert wurde (Wie et al. 2016). Auch in einer Arbeit aus Tschechien wurde als Ursache für eine reduzierte Lebensqualität bei Eltern von Kindern mit einer SMA die Tatsache diskutiert, dass die meisten Familien sich alleine um ihre Kinder kümmern mussten und nur wenig staatliche Unterstützung erhielten (Kocova et al. 2014). Wir konnten eine solche statistische Analyse der Ergebnisse in Bezug auf die Schichtzugehörigkeit der Familien nicht vornehmen, da dazu unser Kollektiv zu klein war. Wir können damit nicht ausschließen, dass in unserer Untersuchung ein Selektionsbias vorliegt und unsere Aussagen somit möglicherweise nicht für alle sozialen Schichten repräsentativ sind. Der Einfluss des sozialen Status auf die psychische Gesundheit und die Lebensqualität der Familien sollte in weiteren Studien auch innerhalb des deutschen Gesundheitswesens geprüft werden.

Einschlusskriterium für die Untersuchung waren alle Kinder aus der Gruppe der neuromuskulären Erkrankungen. Daher untersuchten wir ein heterogenes Bild an Diagnosen, deren Häufigkeitsverteilung die Prävalenz der einzelnen Erkrankungen widerspiegelt. So war zu erwarten, dass die Muskeldystrophie Duchenne (44,19%) und die SMA (13,95 %) die am häufigsten vertretenen Diagnosen sind. Durch den Einschluss aller neuromuskulärer Erkrankungen können wir anhand unserer Ergebnisse eine Aussage über die psychosoziale Situation der Familien unabhängig von speziellen Diagnosen treffen. Trotzdem ist zu berücksichtigen, dass insbesondere in der nicht beatmeten Gruppe überwiegend Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne (68%) untersucht wurden.

Nicht alle Eltern haben die Fragebögen zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit beantwortet. Insbesondere bei den Vätern war die Rücklaufquote sehr gering, sie lag in der Gesamtgruppe bei nur 53,49%, in der beatmeten Gruppe bei 38,89% und bei der nicht beatmeten Gruppe immerhin bei 64,00%. Für die Mütter lag die Rücklaufquote mit 97,67% für die Gesamtstichprobe, 100% für die Gruppe der beatmeten Kinder und 96,00% für die nicht-beatmeten Kinder deutlich höher.

Auch bei den Kindern (n = 43) lag die Rücklaufquote für die Fragebogen mit 90,70% in der Gesamtstichprobe, 94,44% in der beatmeten Gruppe und 88,00% in der nicht beatmeten Gruppe sehr hoch. Somit ist unsere Datenlage insbesondere bei den Vätern unsicher und es sind nicht die Väter aller Kinder repräsentiert. Unter der Annahme, dass die sehr belasteten Väter aus Mangel an Zeit oder Interesse die Fragebögen seltener ausgefüllt haben, könnte das auch einer der Gründe für die überraschend positiven Ergebnisse der Väter sein. In jedem Fall sind unsere Aussagen über die Väter mit Vorsicht zu interpretieren.

Positiv für die Zuverlässigkeit der Ergebnisse bei der Fremdeinschätzung ist zu werten, dass die Fragebögen vorwiegend von den Müttern ausgefüllt wurden (77,78%, vgl. Tabelle 1) und diese mit einer einzigen Ausnahme eng in die Pflege des Kindes involviert waren (vgl. Tabelle 7). Somit kann hier von einer hohen Kompetenz, die Situation ihres Kindes einzuschätzen, ausgegangen werden.

4.5 Methodenkritik

Die im Methodenteil dargestellten und von uns verwendeten Messinstrumente sind hinreichend evaluiert und durch ihre breite Verwendung bewährt. So ist davon auszugehen, dass sie im Kontext unserer Fragestellungen gut geeignet waren, um die Lebensqualität und psychische Gesundheit der betroffenen Kinder und ihrer Eltern zu untersuchen. Darüber hinaus gibt es – mit Ausnahme des ULQIE – große Referenzstichproben für die Ergebnisse der einzelnen Messinstrumente, sodass unsere Beobachtungen vergleichbar gemacht werden können und in den wissenschaftlichen Kontext eingeordnet werden können.

Die Lebensqualität der Kinder wurde sogar zweifach evaluiert, da nicht nur ein Fragebogen für gesunde Kinder, sondern auch ein Fragebogen speziell für Kinder mit chronischen Erkrankungen zum Einsatz kam. Bei dem Fragebogen für chronisch erkrankte Kinder handelte es sich allerdings nicht speziell um einen Fragebogen für Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen. Möglicherweise hätte ein solches Messinstrument die speziell bei dieser Diagnosegruppe relevanten Bereiche besser abdecken können. Dies wäre aber auf Kosten der diagnoseübergreifenden Vergleichbarkeit geschehen. So können wir in dieser Untersuchung nicht nur den Vergleich zu einer gesunden Referenzstichprobe,

sondern auch zu Kindern mit anderen schweren chronischen Erkrankungen vornehmen. Diese zweifache Erfassung der Lebensqualität von neuromuskulär erkrankten Kindern ist in dieser Form bisher nicht in der aktuellen Literatur zu finden und ermöglicht ein umfassenderes Bild der Gesamtsituation der Kinder.

4.5.1 Problem adäquater Messinstrumente

Bei der Interpretation der Ergebnisse muss bedacht werden, dass die Altersgrenzen für die einzelnen Testverfahren in dieser Studie teilweise über- bzw. unterschritten wurden. So wurden sowohl der DISABKIDS als auch der KIDSCREEN für Kinder zwischen 8 und 16 Jahren entwickelt und unsere Untersuchung schloss Kinder von 1 bis 21 Jahren mit ein. Insbesondere für die Auswertung durch die Eltern sollte diese Tatsache aber zu vernachlässigen sein, da man davon ausgehen kann, dass es primär keine Rolle spielt, ob die Eltern ihr 8-jähriges oder 5-jähriges Kind einschätzen. Allerdings sind einige Fragen für sehr kleine Kinder inadäquat. Die Frage *„Hat Ihr Kind das Gefühl, sein Leben wird von seiner Erkrankung bestimmt?“* ist bei Kindern unter 5 Jahren sowohl in der Selbsteinschätzung, als auch in der Fremdeinschätzung schwer zu beantworten. Im oberen Bereich, also für Jugendliche über 16 Jahre, sollte es beim Ausfüllen des Fragebogens dagegen keine Schwierigkeiten gegeben haben. Die Fragen wurden für Teilnehmer über 18 Jahren in die Höflichkeitsform (*Sie)* umgeschrieben, sodass sich die jungen Erwachsenen ernst genommen fühlen sollten.

Eine ähnliche Problematik gilt auch für den SDQ, der für Kinder und Jugendliche von 4 bis 16 (für die Fremdeinschätzung) bzw. von 11 bis 16 Jahren (für die Selbsteinschätzung) entwickelt wurde. Bei diesem Fragebogen ist ebenfalls denkbar, dass sich einige der älteren Probanden bei einigen Formulierungen nicht ausreichend ernst genommen gefühlt haben könnten, was ihr Antwortverhalten möglicherweise beeinflusst hat. Die Aussage *„Ich teile normalerweise mit Anderen (zum Beispiel Süßigkeiten, Spielzeug, Buntstifte)“* ist für einen jungen Erwachsenen sicherlich zu kindlich formuliert.

Wie bereits erwähnt ergaben sich bei der Evaluation der deutschen Fassung des SDQ unbefriedigende statistische Kennwerte für die Skala *Verhaltensauffälligkeiten,* sodass die Autoren nur eine eingeschränkte

Verwendung dieser Skala empfehlen. Darüber hinaus wurde eine Altersabhängigkeit bei der Hyperaktivitäts- und Verhaltensskala und dem Gesamtproblemwert festgestellt mit einer Tendenz zu weniger Auffälligkeiten mit zunehmendem Alter. Zusätzlich treten bei diesem Test Geschlechtsunterschiede im Antwortverhalten der Probanden auf; Mädchen haben höhere Werte im emotionalen Bereich und im Gesamtproblemwert (Becker et al. Work in progress). Da der überwiegende Anteil der von uns untersuchten Patienten männlich ist, sind diese Unterschiede bei der Interpretation der Ergebnisse zu berücksichtigen.

Auch beim KIDSCREEN und beim DISABKIDS ist aufgrund der Altersgrenzen die Vergleichbarkeit der Daten zur verwendeten Referenzstichprobe eingeschränkt. Messinstrumente mit Normierungsstichproben, die alle Altersstufen abdecken, liegen momentan nicht vor. Um die Stichprobe nicht zusätzlich zu verkleinern, wurden auch jüngere und ältere Kinder mit den zur Verfügung stehenden Messinstrumenten untersucht und mit den vorhandenen Normierungsstichproben verglichen.

Bei den Messinstrumenten zur Beurteilung der psychischen Gesundheit muss darauf hingewiesen werden, dass es sich dabei um Screeninginstrumente für ein möglicherweise erhöhtes Risiko für psychische Erkrankungen handelt. Auf Grund der gewonnenen Ergebnisse dürfen keinesfalls Diagnosen gestellt werden (Franke 2002). Es lassen sich lediglich Hinweise und Informationen entnehmen, auf die in der Praxis in diagnostischen Gesprächen mit den Familien besonders geachtet werden sollte.

Bei vergleichsweise sehr langen Fragebogen, wie dem BSI, besteht das Problem, dass man als Teilnehmer die Tendenz entwickelt, schnell über die Items hinwegzugehen und immer wieder die nicht zutreffenden Antworten anzukreuzen. Insbesondere durch sehr starke Aussagen, mit denen man sich als psychisch Gesunder in der Regel nicht identifizieren kann („*Wie sehr litten Sie in den letzten Tagen unter dem Gefühl, dass Sie für Ihre Sünden bestraft werden sollten“),* könnte dieses Verhalten gefördert werden. Durch den Einsatz des BSI hatten wir aber die Möglichkeit unsere Ergebnisse mit einer gesunden Referenzstichprobe zu vergleichen (im Gegensatz zum ULQIE, bei dem der Vergleich nur zu Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen gegeben ist).

4.5.2 Problem der Selbst - und Fremdeinschätzung

Zum Problem der Übereinstimmung zwischen Selbst - und Fremdeinschätzung bei der Beurteilung sehr kleiner oder kognitiv eingeschränkter Kinder wurde bereits in der Diskussion Stellung genommen. Grundsätzlich wird der Einsatz von Fragebögen zur Fremdeinschätzung in der Literatur kontrovers diskutiert (Ravens-Sieberer et al. 2006). Es finden sich sowohl Ergebnisse, die auf eine hohe Konkordanz zwischen Fremd - und Selbsteinschätzung hinweisen (Seear et al. 2016); es wird aber auch über starke Abweichungen berichtet (Noyes 2006, Wei et al. 2016, Landfeldt et al. 2015). Es ist nicht überraschend, dass die sichtbaren Domänen der Lebensqualität, wie die mit physischen Aspekten assoziierten Bereiche, in der Regel besser eingeschätzt werden als die unsichtbaren Domänen, wie Emotionen und soziale Aspekte (Eiser und Morse 2001, Ravens-Sieberer et al. 2006). So wurden auch bei Patienten mit einer Muskeldystrophie Duchenne bei der Beurteilung der sozialen Funktionalität die geringsten Übereinstimmungen zwischen Eltern und Kindern beobachtet (Bray et al. 2010).

Dass alle Fragebögen zu Hause ausgefüllt wurden, hatte den Vorteil, dass die Teilnehmer sich ausreichend Zeit zur Bearbeitung des Fragebogens in ruhiger und gewohnter Umgebung nehmen konnten. Häufig werden Befragungen in die tägliche Klinikroutine integriert, sodass nicht genügend Zeit zur Bearbeitung und für etwaige Fragen besteht. Allerdings blieb durch unser Vorgehen unklar, inwiefern die Eltern ihren Kindern zu Hause beim Ausfüllen der Selbsteinschätzung geholfen haben bzw. helfen mussten, da davon auszugehen ist, dass nicht alle Kinder die Fragebögen eigenständig bearbeiten konnten. Somit ist nicht gewährleistet, dass die Kinder die Fragebögen tatsächlich alleine und unabhängig von ihren Eltern ausgefüllt haben, sodass nicht auszuschließen ist, dass Übergänge von Fremd- und Selbsteinschätzung bestehen. In einer bereits erwähnten Studie an Duchenne Patienten benötigten immerhin 68% der Kinder Hilfe bei der Bearbeitung des Fragebogens, da sie durch ihre motorischen Einschränkungen nicht in der Lage waren, selbst einen Stift zu halten oder zu schreiben (Elsenbruch et al. 2013).

4.5.3 Problem der Vergleichsstichproben

Die Referenzstichprobe für den ULQIE zur Erfassung der Lebensqualität von Eltern chronisch kranker Kinder ist mit 122 Probanden relativ klein. Die Daten dieser Stichprobe stammen zudem nur aus einer bestimmten Region (dem Einzugsgebiet der Kinderklinik Ulm). Des Weiteren werden keine separaten Daten für Mütter und Väter angegeben, sondern die Ergebnisse werden allgemein für die Eltern zusammengefasst.

Auch der Zeitpunkt der Datenerhebung sollte berücksichtigt werden: Wenn die Diagnose noch ein relativ neues Ereignis darstellt, kann man davon ausgehen, dass Verarbeitungsprozesse sich anders darstellen bzw. noch nicht ausreichend stattgefunden haben als zu späteren Zeitpunkten. Somit fehlt an dieser Stelle zur Relativierung der Ergebnisse der Vergleich mit einem gesunden Vergleichskollektiv. In zukünftigen Studien sollten diese Vergleiche vorgenommen werden.

Abschließend soll noch darauf hingewiesen werden, dass unsere Stichproben der beatmeten und nicht beatmeten Kinder aus zwei unterschiedlichen Einrichtungen stammten. Auch wenn es sich beim AKK um ein Tochterunternehmen des UKE handelt, in dem die gleichen Qualitätsstandards herrschen und die gleichen leitlinienorientierten Therapien durchgeführt werden sollten, ist nicht auszuschließen, dass dadurch systematische Unterschiede in den Gruppen vorliegen könnten.

Aber trotz aller methodischen Probleme und Einschränkungen glauben wir mit der vorliegenden Arbeit und deren umfangreichen Berechnungen und Auswertungen wichtige Befunde erhoben zu haben, die zu einem besseren Verständnis der Situation von Eltern und Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen und ihrer psychosozialen Versorgung beitragen können.

4.6 Implikationen für Forschung und Praxis

Einige Konsequenzen und Folgerungen, die sich aus dieser Arbeit ergeben könnten, wurden im Rahmen der Diskussion bereits ausgeführt und sollen hier nochmals zusammengefasst werden:

Wir haben erstmals Untersuchungen in dieser Form zur psychosozialen Situation von Familien mit neuromuskulären Erkrankungen in Hamburg und Umgebung durchgeführt. Die Ergebnisse weisen darauf hin, dass eine Beatmungstherapie erfreulicherweise im Wesentlichen keinen negativen Einfluss auf die Lebensqualität und psychische Gesundheit von Familien mit Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen zu nehmen scheint. Demnach sollten behandelnde Ärzte diese Patienten und ihre Eltern frühzeitig über die Möglichkeit einer Beatmungstherapie informieren und aufklären, um dadurch den Patienten eine höhere Lebenserwartung bei gleichbleibender Lebensqualität zu ermöglichen. An dieser Stelle sei nochmal auf die neuen und innovativen Therapien hingewiesen, die seit Kurzem zur Verfügung stehen. Langzeitergebnisse stehen zwar noch aus, aber erste Daten sind vielversprechend und lassen hoffen, dass sich die Prognose für Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen deutlich verbessern wird.

Es wäre wünschenswert, Freizeitaktivitäten auch unter Einschluss gesunder Kinder zu fördern, um die kranken Kinder in einen möglichst normalen Alltag zu integrieren und ihre sozialen Beziehungen zu verbessern. Insbesondere da die soziale Isolation von Familien mit Kindern unter Beatmungstherapie schon vor unserer Untersuchung als Problem immer wieder beschrieben wurde (Gagliardi 1991, Polakoff et al. 1998, Bothwell et al. 2002, Carnevale et al. 2006, , Yilmaz et al. 2010, Flynn et al. 2013), sollte in weiteren Studien ein kausaler Zusammenhang überprüft werden und gegebenenfalls gleichzeitig nach Interventionsmöglichkeit zur Verbesserung der Situation gesucht werden. Denkbar wären hier beispielsweise Selbsthilfegruppen bzw. Treffen und Unternehmungen mit anderen Betroffenen auch unter Einbeziehung von gesunden Kindern. Ein offenerer Umgang in der Gesellschaft, insbesondere an Schulen, ist wichtig, damit Kinder schon früh lernen, andere auf Grund ihrer Behinderung nicht auszuschließen. Die inzwischen an vielen Schulen praktizierte Inklusion kann ein Weg in diese Richtung sein.

Mit dieser Arbeit wollten wir erste Einblicke in die Situation neuromuskulär erkrankter Kinder in Hamburg gewinnen. Dabei handelte es sich um eine quantitative Analyse des subjektiven Bildes, das uns von den Patienten und ihren Familien geliefert wurde. Als nächster Schritt wäre der Einsatz von qualitativen Messinstrumenten (z.B. semi-strukturierte Interviews) und strukturierten diagnostischen Gesprächen durch ausgebildete ärztliche und psychologische Mitarbeiter sinnvoll.

Für die Zukunft wäre es wichtig, durch überregionale Vernetzung spezialisierter Zentren ein größeres Gesamtkollektiv zu erreichen, um in einem nächsten Schritt detailliertere Fragestellungen auch im Hinblick auf die unterschiedlichen Krankheitsbilder zu untersuchen und diese miteinander zu vergleichen. Faktoren wie der Einfluss von sozialer Schicht, Geschlecht, Alter und Medikamenteneinnahme könnten in einem solchen größeren Kollektiv genauer untersucht werden. Derzeit gibt es dazu auf vielen Gebieten uneinheitliche und widersprüchliche Ergebnisse (beispielsweise bei der Einnahme von Steroiden und ihren Einfluss auf die Lebensqualität von Kindern mit Duchenne Muskeldystrophie, vgl. Uzark et al. 2012, Bray et al. 2010).

5 ZUSAMMENFASSUNG

Die Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität und der psychischen Gesundheit von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen sowie deren Eltern spielt eine entscheidende Rolle bei der Evaluation aktueller Behandlungsstrategien.

Die Lebenserwartung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen ist in den letzten Jahrzehnten stark angestiegen – nicht zuletzt dank des Einsatzes moderner Beatmungsgeräte. Doch damit einhergehend stellte sich die Frage, ob mit dem Einsatz einer Beatmungstherapie und den damit verbundenen großen Belastungen das Leid der Betroffenen möglicherweise nur verlängert und nicht gelindert würde.

In der vorliegenden Arbeit wurde deshalb unter Berücksichtigung der vorhandenen Daten zur Lebenserwartung, der verschiedenen Beatmungstherapien und neuer, auf molekularer Ebene wirksamer Medikamente die gesundheitsbezogene Lebensqualität und psychische Gesundheit von Familien mit neuromuskulären Erkrankungen im Raum Hamburg erfasst. Dazu wurden insgesamt 43 Familien mit Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen aus dem Lufthafen (AKK) und der Neuropädiatrie (UKE) anhand standardisierter Fragebögen (ULQIE, KIDSCREEN, DISABKIDS, BSI und SDQ) untersucht. Wir konnten damit erstmalig einen umfassenden Überblick über die psychosoziale Situation von Familien im Raum Hamburg geben, wie er in dieser Form, insbesondere durch Einschluss der Eltern und der Kinder sowie unterschiedlicher Diagnosegruppen, bisher nicht vorgenommen wurde.

Erfreulicherweise konnten wir bestätigen, dass der Einsatz eines Beatmungsgeräts keinen negativen Einfluss auf die Lebensqualität und die psychische Gesundheit sowohl der Kinder als auch der Eltern zu haben scheint. Allerdings ist die Lebensqualität der Kinder aufgrund der Schwere der Erkrankung im Vergleich zu gesunden Kindern über viele Bereiche hinweg stark eingeschränkt. Dennoch gab es erfreulicherweise auch Bereiche, in denen die von uns untersuchten Kinder höhere Werte erzielten als gesunde Kinder, sodass die Erkrankung nicht alle Bereiche des Lebens im gleichen Maße einzuschränken scheint. In Zusammenschau mit unseren Ergebnissen zur psychischen

Gesundheit der Kinder war das Befinden der Kinder vor allem in sozialen und motorischen Bereichen reduziert.

Die Eltern wiederum gaben im Vergleich zu den Normstichproben erstaunlich wenig Belastungen und Einschränkungen an. In einigen Bereichen hatten sie sogar deutlich weniger Einschränkungen als Eltern von gesunden Kindern bzw. von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen. In unserer Arbeit werden hierzu verschiedene Erklärungsansätze (Theorie des sozialen Vergleichs, soziale Erwünschtheit) diskutiert.

Es ist wünschenswert, dass auf dem Boden unserer Untersuchung weitere Studien durchgeführt werden, um weitere Einflussfaktoren, wie z.B. das Geschlecht oder den sozialer Status der Familien, genauer zu untersuchen und die Ergebnisse auch auf andere Regionen und Länder ausgeweitet werden können.

6 SUMMARY

Investigation of health-related quality of life and mental health outcomes for children with neuromuscular diseases and their parents is essential to the evaluation of current interventions.

In recent decades, the survival rate of patients with neuromuscular diseases has significantly increased. One cause for this increase is the use of mechanical ventilation. The question remains though, whether these therapies relieve the suffering of children with neuromuscular disorders, or only prolong it.

This study presents data on health-related quality of life and mental health outcomes for children with neuromuscular diseases, and their families, in Hamburg and its surrounding areas. We took into consideration recent studies of survival rates, modern strategies for mechanical ventilation and new medications that attempt to treat the cause of the disease on a molecular basis, instead of just relieving symptoms. In this study, 43 families of children with neuromuscular diseases from Lufthafen (AKK) and the institution for Neuropeadiatrics (UKE) were evaluated with standardized questionnaires (ULQIE, KIDSCREEN, DISABKIDS, BSI and SDQ). We are the first group to examine the psychosocial situation of families of children with neuromuscular diseases in Hamburg and its surrounding areas. Unique to our study is the inclusion of parental (as well as child) outcomes, and the inclusion of different types of neuromuscular diseases.

Fortunately, we can confirm that the use of mechanical ventilation does not affect health-related quality of life of children with neuromuscular diseases, or that of their parents. Compared to a cohort of healthy children, health-related quality of life for children with neuromuscular diseases is impaired in some domains. However, to our surprise, there were few domains where the patient group scored higher levels than the healthy group. Therefore, our conclusion is that even though this illness is very severe, not all domains of health-related quality of life were impaired. With regard to the mental health of children with a neuromuscular disease, mainly the social and physical dimensions were impaired.

Perhaps surprisingly, health-related quality of life and mental health outcomes of their parents were only mildly decreased. In fact, in many domains they scored higher than the normative groups. In this paper, we discuss different possible

explanations for our observations (such as theory of social comparison and social desirability).

We hope that our results provide a foundation for further studies to assess other relevant factors of health-related quality of life and mental health of families with children with neuromuscular diseases, such as the gender of the children or the social status of the families. It would also be beneficial to compare our results to other regions and countries.

7 ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS

ADHS	Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitäts-Syndrom
ALS	Amyotrophe Lateralsklerose
BiPAP	bi postive airway pressure
BSI	Brief Symptom Inventory
CHROKODIL	Chronisch kranke Kinder und deren familiäre Lebensqualität
CMD	kongenitalen Muskeldystrophien
CMS	kongenitale myasthene Syndrome
CMT	Charco-Marie-Tooth-Erkrankung
CO_2	Kohlenstoffdioxid
CPAP	continous positive airway pressure
CSHCN	Children with Special Health Care Needs Screener for Parents
DNA	Desoxynucleinsäure
EMA	European Medicines Agency
FE	Fremdeinschätzung Eltern
FSHD	Faziokapulohumerale Muskeldystrophie
GBS	Gullain-Barré-Syndrom
GSI	Global Sensitivity Index
HMSN	herditäre motorisch sensible Neuropathie
ICC	Intraclass Correlation Coefficient
IPPV	intermittend positive pressure ventilation
IQ	Intelligenzquotient
JIA	juvenile idiopathische Arthritis

LAMA2 MD	Laminin α2 defiziente kongenitale Muskeldystrophie
LES	Lambert-Eaten-Syndrom
LGMD	Limb-girdle muscular dystrophy
M	männlich
Max	Maximum
MERFF-Syndrom	myoclonic epilepsy with ragged red fiber
Min	Minimum
MW	Mittelwert
n	Anzahl
NINPV	noninvasive negative pressure Ventilation
NIPPV	noninvasive positive pressure Ventilation
NIV	noninvasive ventilation
O_2	Sauerstoff
PedsQL	Pediatric Quality of Life Inventory
PSDI	Positive Symptom Distress Index
PST	Positive Symptom Total
SCL-90-R	Symptom Checklist-90-Revised
SD	Standardabweichung
SDQ	Strength and Difficulties Questionnaire
SE	Selbsteinschätzung
SMN1	survival motor neuron 1
SMN2	survival motor neuron 2

ULQIE	Ulmer Lebensqualitätsinventar für Eltern chronisch erkrankter Kinder
US	United States
USA	United States of America
VC	Vitalkapazität
WHO	World Health Organisation
ZNS	Zentrales Nervensystem

8 LITERATURVERZEICHNIS

Abicht A, Müller, JS, Lochmüller, H (2016) Congenital myasthenic syndromes. Gene reviews.

Alexander MA, Johnson EW, Petty J, Stauch D (1979) Mechanical ventilation of patients with late stage Duchenne muscular dystrophy: management in the home. Archives of Physical Medicine & Rehabilitation, 60(7),289-92.

Allamand V, Guicheney P (2002) Merosin-defiecient congenital muscular dystrophy autosomal recessive (MDC1A, MIM#156225, LAMA2 gene coding for α2 chain of laminin). European Journal of Human Genetics, 10,91-94.

Amaddeo A, Moreau J, Frapin A, Khirani S, Felix O, Fernandez-Bolanos M, Ramirez A, Fauroux B (2016) Long term continuous positive airway pressure (CPAP) and noninvasive ventilation (NIV) in children: Initiation criteria in real life. Pediatric Pulmonology, 51(9),968-974.

Amin R, Sayal P, Syed F, Chaves A, Moraes TJ, MacLusky I (2014) Pediatric long- term home mechanical ventilation: twenty years of follow-up from one Canadian center. Pediatric Pulmonology, 49(8),816-24.

Bach JR, Campagnolo DI, Hoeman S (1991) Life satisfaction of individuals with Duchenne muscular dystrophy using long-term mechanical ventilatory support. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 70(3),129-35.

Bach JR, Ishikawa Y, Kim H (1998) Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. Chest, 112,1024–1028.

Bach JR, Vega J, Majors J, Friedman A (2003) Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 82(2),137-42.

Bach JR, Saltstein K, Sinquee D, Weaver B, Komaroff E (2007) Long-term survival in Werdnig-Hoffmann disease. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 86(5),339-45.

Becker A, Kunze B, Isensee C, Schlack R, Hölling H, Ravens-Sieberer U, Klasen F, Rothenberger A & the BELLA-study group (work in progress) Normative data and scale properties of the Children's Self Version of the German Strengths and Difficulties Questionnaire in an epidemiological setting.

Bendixen RM, Senesac C, Lott DJ, Vandenborne K (2012) Participation and quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy using the International Classification of Functioning, Disability, and Health. Health & Quality of Life Outcomes, 10(1), 43.

Bertrand P, Fehlmann E, Lizama M, Holmgren N, Silva M, Sanchez I (2006) [Home ventilatory assistance in Chilean children: 12 years' experience]. [Spanish] Archivos de Bronconeumologia, 42(4),165-70.

Bray P, Bundy AC, Ryan MM, North KN, Everett A (2010) Health-related quality of life in boys with Duchenne muscular dystrophy: agreement between parents and their sons. Journal of Child Neurology, 25(10),1188-94.

Bodensteiner, JB, Engel AG (1978) Intracellular calcium accumulation in Duchenne dystrophy and other myopathies A study of 567,000 muscle fibers in 114 biopsies. Neurology, 28(5), 439-439.

Bonilla E, Samitt CE, Miranda AF, Hays AP, Salviati G, DiMauro S, Kunkei LM, Hoffmann EP, Rowland, LP (1988) Duchenne muscular dystrophy: deficiency of dystrophin at the muscle cell surface. Cell, 54(4), 447-452.

Bortz und Schuster (2010) Tests zur Überprüfung von Unterschiedshypothesen. In Statistik für Human- und Sozialwissenschaftler. 7.Auflage. © Springer-Verlag Berlin Heidelberg.

Bothwell JE, Dooley JM, Gordon KE, MacAuley A, Camfield PR, MacSween J (2002) Duchenne muscular dystrophy--parental perceptions. Clinical Pediatrics, 41(2),105-9.

Boyer F, Novella JL, Coulon JM, Delmer F, Morrone I, Lemoussu N, Bombart V, Calmus A, Cornu JY, Dulieu V, Etienne JC (2006) [Family caregivers and hereditary muscular disorders: association between burden, quality of life and mental health]. [French] Annales de Readaptation et de Medecine Physique, 49(1),16-22.

Buchanan DC, LaBarbera CJ, Roelofs R, Olson W (1979) Reactions of families to children with Duchenne muscular dystrophy. General Hospital Psychiatry, 1(3),262-9.

Cancelinha C, Madureira N, Mação P, Pleno P, Silva T, Estêvão MH, Félix M (2015) Long-term ventilation in children: ten years later, 21(1),16-21.

Carnevale FA, Alexander E, Davis M, Rennick J, Troini R (2006) Daily living with distress and enrichment: the moral experience of families with ventilator-assisted children at home. Pediatrics, 117(1),e48-60.

Carter GT, Abresch RT, Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD, McDonald CM (1995) Profiles of neuromuscular diseases. Spinal muscular atrophy. Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 74(5 Suppl),150-9.

Cavazza M, Kodra Y, Armeni P, De Santis M, Lopez-Bastida J, Linertova R, Oliva-Moreno J, Serrano-Aguilar P, Posada-de-la-Paz M, Taruscio D, Schieppati A, Iskrov G, Pentek M, von der Schulenburg JM, Kanavos P, Chevreul K, Persson U, Fattore G, BURQOL-RD Research Network (2016) Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe. European Journal of Health Economics, 17 Suppl 1,19-29.

Chan CK, Mohsenin V, Loke J, Virgulto J, Sipski ML, Ferranti R (1987) Diaphragmatic Dysfuntion in Siblings with Hereditary Motor and Sensory Neuropathy (Carcot-Marie-Tooth-Disease). Chest, 91(4), 567-570.

Chiang LM, Basil DT, Kang PB (2009) Juvenile Myasthenia Gravis. Muscle Nerve, 39, 423-431.

Chiriboga CA, Swoboda KJ, Darras BT, Iannaccone ST, Montes J, De Vivo DC, Norris DA, Bennett CF, Bishop KM (2016) Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMNRx) in children with spinal muscular atrophy. Neurology, 86(10), 890-897.

Cohen E, Patel H (2014) Responding to the rising number of children living with complex chronic conditions. CMAJ Canadian Medical Association Journal, 186(16),1199-200.

Cotton S, Voudouris NJ, Greenwood KM (2001) Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-Scale, Verbal, and Performance intelligence quotients. Developmental Medicine & Child Neurology, 43(7), 497-501.

Cramm JM, Strating MM, Sonneveld HM, Nieboer AP (2013) The Longitudinal Relationship Between Satisfaction with Transitional Care and Social and Emotional Quality of Life Among Chronically Ill Adolescents. Applied Research in Quality of Life, 8,481-491.

Darin N, Tulinius M (1991) Neuromuscular disorders in childhood: a descriptive epidemiological study from western Sweden. Neuromuscular Disorders, 10 (2000),1-9.

Darke J, Bushby K, Le Couteur A, McConachie H (2006) Survey of behaviour problems in children with neuromuscular diseases.European Journal of PaediatricNeurology, 10,129–134.

Daoud MSA., Dooley, J. M., & Gordon, K. E. (2004). Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. Pediatric neurology, 31(1),16-19.

Della Marina A, Trippe H, Lutz S, Schara U (2014) Juvenile Myasthenia Gravis: Recommendations for Diagnostic Approaches and Treatment. Neuropediatrics, 45(2),75-83.

Derogatis LR, Melisaraatos N (1983) The Brief Symptom inventory (BSI): An introductory report. Psychological Medicine, 13: 595 – 606.

Deconinck N, Dan B (2007) Pathophysiology of duchenne muscular dystrophy: current hypotheses. Pediatric neurology, 36(1),1-7.

The DISABKIDS Group Europe: The DISABKIDS Questionnaires: Quality of life questionnaires for children with chronic conditions. 2006, 2011 Pabst Science Publishers, 49525 Lengerich, Germany.

Dreyer PS, Steffensen BF, Pedersen BD (2010) Life with home mechanical ventilation for young men with Duchenne muscular dystrophy. Journal of advanced nursing, 66(4), 753-762.

Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K (2002) Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. Neuromuscular Disorders, 12(10),926-9.

Eagle M, Bourke J, Bullock R, Gibson M, Mehta J, Giddings D, Straub V, Bushby K (2007) Managing Duchenne muscular dystrophy--the additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival. Neuromuscular Disorders, 17(6),470-5.

Emery AE (1991) Population frequencies of inherited neuromuscular diseases--a world survey. Neuromuscular Disorders. 1(1):19-29.

Engel AG, Sine SM (2005) Current understanding of congenital myasthenic syndromes. Current opinion in pharmacology, 5(3), 308-321.

Engel AG, Shen XM, Selcen D, Sine SM (2015) Congenital myasthenic syndromes: pathogenesis, diagnosis, and treatment. The Lancet Neurology, 14(4), 420-434.

Edwards EA, Hsiao K, Nixon GM (2005) Paediatric home ventilatory support: the Auckland experience. Journal of Paediatrics & Child Health, 41(12),652-8.

Eich W (2010) Die partizipative Entscheidungsfindung (Shared-Decision Making als neues Forschungsfeld der Arzt-Patienten-Interaktion. Hg. In Deter: Die Arzt-Patient-Beziehung in der modernen Medizin. Vandenhoeck & Ruprecht 2010.

Eiser C, Morse R (2001) Can parents rate their child's health-related quality of life? Results of a systematic review. Quality of life research, 10(4), 347-357.

Elsenbruch S, Schmid J, Lutz, S, Geers B, Schara U (2013) Self-reported Quality of Life and Depressive Symptoms in Children, Adolescents, and Adults with Duchenne Muscular Dystrophy: A Cross-Sectional Survey Study. Neuropediatrics. 44 (5), 257-264.

European Medicines Agency (EMA) (2014) CHMP Summary of positive opinion for Translarna http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Summary_of_opinion_-_Initial_authorisation/human/002720/WC500167527.pdf [Stand 30.06.2017 12:11]

Fauroux B, Boffa C, Desguerre I, Estournet B, Trang H (2003) Long-term noninvasive mechanical ventilation for children at home: a national survey. Pediatric Pulmonology, 35(2),119-25.

Feldwisch-Drentrup (2017) Nusinersen EU lässt erstes Arzneimittel für seltene Muskelerkrankung zu. Stuttgart - 07.06.2017, 15:30 Uhr. https://www.deutsche-apotheker-zeitung.de/news/artikel/2017/06/07/hvg [Stand: 15.07.2017, 12:04].

Festinger, L (1954) A theory of social comparison processes. Human Relations, 7, 117-140.

Flynn AP, Carter B, Bray L, Donne AJ (2013) Parents' experiences and views of caring for a child with a tracheostomy: a literature review. International journal of pediatric otorhinolaryngology, 77(10), 1630-1634.

Franke GH (2000) Brief symptom inventory von LR Derogatis (Kurzform der SCL-90-R): BSI; Manual; Deutsche Version. Belz Test.

Finkel RS, Flanigan KM, Wong B, Bönnemann C, Sampson J, Sweeney HL, Reha A, Northcutt VJ, Elfring G, Barth J, Peltz SW (2013) Phase 2a study of ataluren-mediated dystrophin production in patients with nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy. PloS one, 8(12), e81302.

Finkel R, Kuntz N, Mercuri E, Muntoni F, Chiriboga CA, Darras B, Topaloglu H, Montes J, Su J, Zhong ZJ, Gheuens, S, Bennett CF, Schneider E, Farwell W (2017a) Interim Efficacy and Safety Results from the Phase 3 ENDEAR Study of Nusinersen in Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy (SMA). Neuropediatrics, 48(S 01), OP15a.

Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, Connolly AM, Kuntz NL, Kirschner J, Chiriboga CA, Saito K, Servais L, Tizzano E, Topaloglu H, Tulinius M, Montes J, Glanzman AM, Bishop K, Zhong ZJ, Gheuens S, Bennett CF, Schneider E, Farwell W, De Vivo DC, ENDEAR Study Group (2017b). Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. New England Journal of Medicine, 377(18), 1723-1732.

Fitzpatrick C, Barry C, Garvey C Psychiatric disorder among boys with Duchenne muscular dystrophy (1986). Developmental Medicine & Child Neurology, 28(5),589-95.

Gagliardi BA (1991) The family's experience of living with a child with Duchenne muscular dystrophy. Applied Nursing Research, 4(4),159-64.

Gavrilov DK, Shi X, Das K, Gilliam TC, Wang CH (1998) Differential SMN2 expression associated with SMA severity. Nature genetics, 20(3),230-231.

Geiseler J, Karg O, Borger S, Becker K, Zimolong A. (2010) Invasive home mechanical ventilation, mainly focused on neuromuscular disorders. GMS health technology assessment, 6.

Gilgoff IS, Kahlstrom E, MacLaughlin E, Keens TG (1989) Long-term ventilatory support in spinal muscular atrophy. Journal of Pediatrics, 115(6),904-9.

Goldbeck L, Storck M (2002) Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE). Zeitschrift für Klinische Psychologie und Psychotherapie 31, pp. 31-39. DOI: 10.1026/0084-5345.31.1.31. © 2002 Hogrefe Verlag.

Gortmaker SL, Walker DK, Weitzman M, Sobol AM (1990) Chronic Conditions, Socioeconomic Risks, and Behavioral Problems in Children and Adolescents Pediatrics, 85 (3), 267-276.

Goodman R (2001) Psychometric Properties of the Strenghts and Difficulties Questionnaire. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 40, 1337-1345.

Goodman R, Meltzer H, Baileys V (1998) The strengths and difficulties questionnaire: A pilot study on the validity of the self-report version. European Child & Adolescent Psychiatry, 7, 123-130 © Steinkopff Verlag.

Goodman R (1997) The Strengths and Difficulties Questionnaire: A Research Note Journal of child psychology and psychiatry, 38(5), 581-586.

Guiraud S, Aartsma-Rus A, Vieira NM, Davies KE, van Ommen GJB, Kunkel LM (2015) The pathogenesis and therapy of muscular dystrophies. Annual review of genomics and human genetics, 16, 281-308.

Han YJ, Park JD, Lee B, Choi YH, Suh DI, Lim BC, Chae JH (2015) Home Mechanical Ventilation in Childhood-Onset Hereditary Neuromuscular Diseases: 13 Years' Experience at a Single Center in Korea. PloS one, 10(3), e0122346.

Hardart MKM, Burns JP, Truog RD (2002) Respiratory support in spinal muscular atrophy type I: a survey of physician practices and attitudes. Pediatrics, 110(2), e24-e24.

Harper CM, Fukodome T, Engel AG (2003) Treatment of slow-channel congenital myasthenic syndrome with fluoxetine. Neurology, 60(10), 1710-1713.

Hendriksen JG, Poysky JT, Schrans DG, Schouten EG, Aldenkamp AP, Vles JS. (2009) Psychosocial adjustment in males with Duchenne muscular dystrophy psychometric properties and clinical utility of a parent-report questionnaire. Journal of Pediatric Psychology, 34 (1), 69-78.

Hendriksen JG, Vles JS (2008) Neuropsychiatric Disorders in Males With Duchenne Muscular Dystrophy: Frequency Rate of Attention-Deficit Hyperactivity Disorders (ADHD), Autism Spectrum Disorder, and Obsessive–Compulsive Disorder. Journal of Child Neurology , 23(5), 477-481.

Higgs EJ, McClaren BJ, Sahhar MA, Ryan MM, Forbes R (2016) ‘A short time but a lovely little short time’: Bereaved parents’ experiences of having a child with spinal muscular atrophy type 1. Journal of Paediatrics & Child Health, 52(1),40-6.

Hinton VJ, De Vivo DC, Nereo NE, Goldstein E, Stern Y (2000) Poor verbal working memory across intellectual level in boys with Duchenne dystrophy. Neurology, 54(11), 2127-2132.

Hinton VJ, Nereo NE, Fee RJ, Cyrulnik SE (2006) Social behavior problems in boys with Duchenne muscular dystrophy. Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics, 27(6), 470-6.

Hsia SH, Lin JJ, Huang IA, Wu CT (2012) Outcome of long-term mechanical ventilation support in children. Pediatrics & Neonatology, 53(5),304-8.

von Hintzenstern U, Bein T, Obermayer A, Lück K, Strauß J (2015) Grundlagen. In Praxisbuch Beatmung von Hintzenstern und Bein. 6.Auflage München:Urban & Fischer.

Holroyd J, Guthrie D (1986) Family stress with chronic childhood illness: cystic fibrosis, neuromuscular disease, and renal disease. Journal of Clinical Psychology, 42(4),552-61.

Hölling, H, Schlack R, Petermann F, Ravens-Sieberer U, Mauz E & KiGGS Study Group (2014) Psychische Auffälligkeiten und psychosoziale Beeinträchtigungen bei Kindern und Jugendlichen im Alter von 3 bis 17 Jahren in Deutschland–Prävalenz und zeitliche Trends zu 2 Erhebungszeitpunkten (2003–2006 und 2009–2012). Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz, 57(7), 807-819.

Hua Y, Vickers TA, Okunola HL, Bennett CF, Krainer, AR (2008) Antisense masking of an hnRNP A1/A2 intronic splicing silencer corrects SMN2 splicing in transgenic mice. The American Journal of Human Genetics, 82(4), 834-848.

Hull J, Aniapravan R, Chan E, Chatwin M, Forton J, Gallagher J, Gibson N, Gordon J, Hughes I, McCulloch R, Russell RR, Simonds A (2012) British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness, Thorax 67 Suppl1,i1-40.

Jackson MJ, Jones DA, Edwards RH (1985) Measurements of calcium and other elements in muscle biopsy samples from patients with Duchenne muscular dystrophy. Clinica chimica acta, 147(3), 215-221.

Jardine E, O'toole M, Paton JY, Wallis C (1999) Current status of long term ventilation of children in the United Kingdom: questionnaire survey. Bmj, 318(7179), 295-299.

Jeppesen J, Green A, Steffensen BF, Rahbek J (2003) The Duchenne muscular dystrophy population in Denmark, 1977-2001: prevalence, incidence and survival in relation to the introduction of ventilator use. Neuromuscular Disorders, 13(10),804-12.

Katz S, Selvadurai H, Keilty K, Mitchell M, MacLusky I (2004) Outcome of non-invasive positive pressure ventilation in paediatric neuromuscular disease. Archives of Disease in Childhood, 89(2),121-4.

Katz SL, Gaboury I, Keilty K, Banwell B, Vajsar J, Anderson P, Ni A, Maclusky I. (2010) Nocturnal hypoventilation: predictors and outcomes in childhood progressive neuromuscular disease. Archives of Disease in Childhood. 95(12),998-1003.

van Kesteren RG, Velthuis B, van Leyden LW (2001) Psychosocial problems arising from home ventilation. American journal of physical medicine & rehabilitation, 80(6), 439-446.

Klasen H, Wolfgang W, Rothenberger A, Goodman, R (2003) Die deutsche Fassung des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu) – Übersicht und Bewertung erster Validierungs- und Normierungsbefunde. Prax. Kinderpsychol. Kinderpsychiat. 52:491-502. ISSN 0032-7034 © Vandenhoeck & Ruprecht 2003.

Klasen H, Woerner W, Wolke D, Meyer R, Overmeyer S, Kaschnitz W, Rothenberger A, Goodman (2002) Comparing the German versions of the Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu) and the Child Behavior Checklist. European child & adolescent psychiatry, 9(4), 271-276.

Klug C, Schreiber-Katz O, Thiele S, Schorling E, Zowe J, Reilich P, Walter MC, Nagels KH. (2016) Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. Journal Of Rare Diseases, 11(1),58.

The KIDSCREEN Group Europe. (2006) The KIDSCREEN Questionnaires - Quality of life questionnaires for children and adolescents. Handbook. Lengerich: Pabst Science Publishers.

Kocova H, Dvorackova O, Vondracek P, Haberlova J (2014) Health-related quality of life in children and adolescents with spinal muscular atrophy in the Czech republic. Pediatric neurology, 50(6), 591-594.

Kohler M, Clarenbach CF, Boni L, Brack T, Russi EW, Bloch KE (2005) Quality of life, physical disability, and respiratory impairment in Duchenne muscular dystrophy. American Journal of Respiratory & Critical Care Medicine, 172(8),1032-6.

Kohler M, Clarenbach CF, Bahler C, Brack T, Russi EW, Bloch KE (2009) Disability and survival in Duchenne muscular dystrophy. Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry, 80(3),320-5.

Europäische Kommission (2009): Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten - Eine Herausforderung für Europa: http://ec.europa.eu/transparency/regdoc/rep/1/2014/DE/1-2014-548-DE-F1-1.Pdf [Stand: 26.03.2018, 21:02]

Korinthenberg R, Müller-Felber W (2014) Neuromuskuläre Erkrankungen. In Neuropädiatrie Evidenzbasierte Therapie. Korinthenberg, R., Panteliadis, C.P., Hagel C. 2.Auflage © Elsevier GmbH, München. S.359-404.

Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, Guglieri M, Straub V, Lochmuller H, Bushby K (2015) Health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy: a multinational, cross-sectional study. Developmental Medicine & Child Neurology, 58(5),508-15.

Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, Guglieri M, Straub V, Lochmüller H, Bushby K (2016) Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. Journal of neurology, 263(5), 906-915.

Laroche CM, Carroll N, Moxham J, Stanley NN, Evans RJ, Green M (1988) Diaphragm wakness in Charcot-Marie-Tooth-disease. Thorax, 43, 478-479.

Lavigne JV, Faier-Routman J (1992) Psychologial Adjustment to Pediatric Physical Disorders: A Meta-Analytic Review. Journal of Pediatric Psychology, 27(2), 133-157.

Lindström C, Åman J, Norberg A (2010) Increased prevalence of burnout symptoms in parents of chronically ill children. Acta Pædiatrica, 99: 427–432.

Livneh H, Antonak RF (1994) Review of research on psychosocial adaptation to neuromuscular disorders: I. cerebral palsy, muscular dystrophy, and parkinson's disease. Journal of Social Behavior and Personality, 9(5), 201.

Lloyd-Owen SJ, Donaldson GC, Ambrosino N, Escarabill J, Farre R, Fauroux B, Robert D, Schoenhofer B, Simonds AK, Wedzicha JA (2005) Patterns of home mechanical ventilation use in Europe: results from the Eurovent survey. European Respiratory Journal, 25(6),1025-31.

Mah JK, Thannhauser JE, McNeil DA, Dewey D (2008a) Being the lifeline:the parent experience of caring for a child with neuromuscular disease on home mechanical ventilation. Neuromuscular Disorders, 18(12),983-8.

Mah JK, Thannhauser JE, Kolski H, Dewey D (2008b) Parental stress and quality of life in children with neuromuscular disease. Pediatric Neurology, 39(2),102-7.

Mattle H, Mumenthaler M (2013) Myopathien in Neurologie s.646 ff. 13. Auflage Georg Thieme Verlag KG.

McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD, Sigford BJ (1995a) Profiles of neuromuscular diseases. Duchenne muscular dystrophy. Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 74(5 Suppl),70-92.

McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD (1995b) Profiles of neuromuscular diseases. Becker's muscular dystrophy. American Journal Physical Medicine & Rehabilitation, 74(5 Suppl),93-103.

McDonald CM, McDonald DA, Bagley A, Sienko Thomas S, Buckon CE, Henricson E, Nicorici A, Sussman MD (2010) Relationship between clinical outcome measures and parent proxy reports of health-related quality of life in ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. Journal of child neurology, 25(9), 1130-1144.

McDougall CM, Adderley RJ, Wensley DF, Seear MD (2013) Long-term ventilation in children: longitudinal trends and outcomes. Archives of Disease in Childhood, 98(9),660-5.

Meinesz AF, Bladder G, Goorhuis JF, Fock JM, Staal-Schreinemachers AL, Zijlstra JG, Wijkstra, PJ (2007) [18 years experience with mechanical ventilation in patients with Duchenne muscular dystrophy]. [Dutch]. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde, 151(33),1830-3.

Mellies U, Dohna-Schwake C, Voit T (2005) Respiratory function assessment and intervention in neuromuscular disorders. [Review] Current Opinion in Neurology, 18(5),543-7.

Mendell, JR, Al-Zaidy S, Shell R, Arnold, WD, Rodino-Klapac, LR, Prior, TW, Lowes L, Alfano L, Berry K, Church K, Kissel JT, Nagendran S, L'Italien J, Sproule DM, Wells C, Cardenas JA, Heitzer MD, Kaspar A, Corcoran S, Braun L, Likhite S, Miranda C, Meyer K, Foust KD, Burghes AHM, Kaspar KM (2017). Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. New England Journal of Medicine, 377 (18), 1713-1722.

Messina S, Vita GL, Sframeli M, Mondello S, Mazzone E, D'Amico A, Berardinelli A, La Rosa M, Bruno C, Distefano MG, Baranello G, Barcellona C, Scutifero M, Marcato S, Palmieri A, Politano L, Morandi L, Mongini T, Pegoraro E, D'Angelo MG, Pane M, Rodolico C, Minetti C, Bertini E, Vita G, Mercuri E (2016) Health-related quality of life and functional changes in DMD: A 12-month longitudinal cohort study. Neuromuscular Disorders, 26(3),189-96.

Müller-Felber W, Schara U (2015) Neuromuskuläre Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen Leitfaden für die medizinische Praxis 1.Auflage © W. Kohlhammer GmbH, Stuttgart.

Nance JR, Dowling JJ, Gibbs EM, Bönnemann CG (2012) Congenital Myopathies: An update. Current neurology and neuroscience reports, 12(2), 165-174.

Nasilowski J, Wachulski M, Trznadel W, Andrzejewski W, Migdal M, Drozd W, Pytel A, Suchanke R, Czajkowska-Malinowska M, Majszyk T, Szkulmowski Z, Chazan R (2014) The Evolution of Home Mechanical Ventilation in Poland Between 2000 and 2010. Respiratory Care, 60 (4), 577-585.

Narayanaswami P, Bertorini TE, Pourmand R, Horner LH (2000) Long - term tracheostomy ventilation in neuromuscular diseases: patient acceptance and quality of life. Neurorehabilitation and neural repair, 14(2), 135-139.

Nereo NE, Fee RJ, Hinton VJ (2003) Parental stress in mothers of boys with Duchenne muscular dystrophy. Journal of pediatric psychology, 28(7), 473-484.

Neuhauser, H, Poethko-Müller C & KiGGS Study Group Bundesgesundheitsblatt. (2014) Chronische Erkrankungen und impfpräventable Infektionserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen in Deutschland. Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz, 57(7), 779-788.

Nowossadeck E (2012) Demografische Alterung und Folgen für das Gesundheitswesen. Hrsg. Robert Koch-Institut Berlin, GBE kompakt 3(2) www.rki.de/gbe-kompakt [Stand: 11.04.2012, 12:30].

Newacheck PW, Taylor WR (1992) Childhood Chronic Illness: Prevalence, Severity, and Impact. American Journal of Public Health, 82(3),364-371.

Nørregaard O (2002) Noninvasive ventilation in children. European Respiratory Journal, 20(5),1332-1342.

Noyes J (2006) Health and quality of life of ventilator-dependent children. Journal of Advanced Nursing, 56(4),392-403.

Ottonello G, Ferrari I, Pirroddi IM, Diana MC, Villa G, Nahum L, Tuo P, Moscatelli A, Silvestri G (2007) Home mechanical ventilation in children: retrospective survey of a pediatric population. Pediatrics International, 49(6),801-5.

van Oers HA, Haverman L, Limperg PF, van Dijk-Lokkart EM, Maurice-Stam H, Grootenhuis MA (2014) Anxiety and depression in mothers and fathers of a chronically ill child. Maternal & Child Health Journal, 18(8),1993-2002.

Passamano L, Taglia A, Palladino A, Viggiano E, D'Ambrosio P, Scutifero M, Rosaria Cecio M, Torre V, DE Luca F, Picillo E, Paciello O, Piluso G, Nigro G, Politano L (2012) Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients. Acta Myologica, 31(2),121-5.

Pareyson D, Marchesi C (2009) Diagnosis, natural history, and management of Charcot–Marie–Tooth disease. The Lancet Neurology, 8(7),654-667.

Patel MR, Zdanski CJ, Abode KA, Reilly CA, Malinzak EB, Stein JN, Harris WT, Drake AF (2009) Experience of the school-aged child with tracheostomy. International journal of pediatric otorhinolaryngology, 73(7),975-980.

Paulhus DL (2002) Socially desirable responding: The evolution of a construct. In Braun, HI, Jackson DN, Wiley DE (Eds.) The role of constructs in psychological and educational measurement. Mahwah NY: Erlbaum.

Petrone A, Pavone M, Testa MB, Petreschi F, Bertini E, Cutrera R (2007) Noninvasive ventilation in children with spinal muscular atrophy types 1 and 2. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 86(3),216-21.

Racca F, Bonati M, Del Sorbo L, Berta G, Sequi M, Capello EC, Wolfler A, Salvo I, Bignamini E, Ottonello G, Cutrera R, Biban P, Benini F, Ranieri VM (2011) Invasive and non-invasive long-term mechanical ventilation in Italian children. Anestesiologica, 77(9),892-901

Rall S, Grimm T (2012) Survival in Duchenne muscular dystrophy. Acta Myologica, 31(2),117-20.

Raphael JC, Dazord A, Jaillard P, Andronikof-Sanglade A, Benony H, Kovess V, Charpak Y, Auriant I (2002) Assessment of quality of life for home ventilated patients with Duchenne muscular dystrophy. Revue neurologique,158(4), 453-460.

Ragusa RJ, Chow CK, Porter JD (1997) Oxidative stress as a potential pathogenic mechanism in an animal model of Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscular disorders, 7(6), 379-386.

Ravens-Sieberer U, Erhart M, Wille N, Wetzel R, Nickel J, Bullinger M (2006) Generic health-related quality-of-life assessment in children and adolescents: methodological considerations. [Review] Pharmacoeconomics, 24(12),1199-220.

Reid DT, Renwick RM (2001) Relating familial stress to the psychosocial adjustment of dolescents with Duchenne muscular dystrophy. International Journal of Rehabilitation Research, 24,83-93.

Ryan MM, Schnell C, Strickland CD, Shield LK, Morgan G, Iannaccone ST, Laing, NG, Beggs AH, North KN (2001) Nemaline Myopathy: A Clinical Study of 143 cases. Annals of Neurology, 50,312-320.

Sharma MC, Jain D, Sarkar C, Goebel HH (2009) Congenital myopathies – a comprehensive update of recent advancements. Acta Neurologica Scandinavica, 119, 281-292.

Ramelli GP, Herrmann U, Lütschg J (2010) Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter klinisches Vorgehen A Clinical Approach in Neuromuscular Diseases in Childhood. Mini-Review Praxis, 99(13), 785-792.

Seear M, Kapur A, Wensley D, Morrison K, Behroozi A (2016) The quality of life of home-ventilated children and their primary caregivers plus the associated social and economic burdens: a prospective study. Archives of disease in childhood, 101(7), 620-627.

Sieb JP, Kraner S, Kohler W, Schalke B, Steinlein OK (2000) Myasthenia gravis und myasthene Syndrome. Deutsches Arzteblatt- Arztliche Mitteilungen-Ausgabe A, 97(51-52), 3496-3499.

Sieb, JP (2012) Myasthenie und myasthene Syndrome: Was gibt es Neues? Klinische Neurophysiologie, 43(03), 177-187.

Simonds AK, Muntoni F, Heather S, Fielding S (1998) Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. Thorax, 53(11),949-52.

Simonds AK (2003) Home ventilation. European Respiratory Journal, 22(47),38-46.

Smith, J. C., Williams, J., & Gibbin, K. P. (2003). Children with a tracheostomy: experience of their carers in school. Child: care, health and development, 29(4), 291-296.

Sritippayawan S, Kun SS, Keens TG, Davidson Ward SL (2003) Initiation of home mechanical ventilation in children with neuromuscular diseases. Journal of Pediatrics, 142(5),481-5.

Stäbler, A (2005) Handbuch diagnostische Radiologie Muskuloskelettales System 3 © Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2005.

Quijano-Roy S, Sparks SE, Rutkowski (2012) A LAMA2-Related Muscular Dystrophy. In GeneReviews [Internet] Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. editors. Seattle (WA): University of Washington; 1993-2016.

Talkop UA, Kahre T, Napa A, Talvik I, Soot A, Piirsoo A, Sander V, Talvik T (2003) A descriptive epidemiological study of Duchenne muscular dystrophy in childhood in Estonia. European Journal of Paediatric Neurology, 7(5),221-6.

Tawil R, van der Maarel SM (2006) Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. Muscle Nerve, 34,1-15.

Thompson RJ Jr, Zeman JL, Fanurik D, Sirotkin-Roses M.(1992) The role of parent stress and coping and family functioning in parent and child adjustment to Duchenne muscular dystrophy. Journal of Clinical Psychology, 48(1),11-9.

Turner PR, Fong PY, Denetclaw WF, Steinhardt RA (1991) Increased calcium influx in dystrophic muscle. The Journal of cell biology, 115(6),1701-1712.

US Food and Drug Administration. (2016) FDA approves first drug for spinal muscular atrophy. https://www.fda.gov/newsevents/newsroom/pressannouncements/ucm534611.htm [Stand: 30.06.2017, 11:05].

Uzark K, King E, Cripe L, Spicer R, Sage J, Kinnett K, Wong B, Pratt J, Varni JW (2012) Health-related quality of life in children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy.Pediatrics, 130(6),e1559-66.

Varni JW, Seid M, Kurtin PS (1999) Pediatric health-related quality of life measurement technology: A guide for health care decision makers. Journal of Clinical Outcomes Management, 6,33–40.

Vasconcelos M, Fineza I, Felix M, Estevao M (2005) Spinal muscular atrophy--noninvasive ventilatory support in pediatrics.Revista Portuguesa de Pneumologia, 11(5),443-55.

Verfassung der Weltgesundheitsorganisation–Übersetzung: https://www.admin.ch/opc/de/classified-compilation/19460131/201405080000/0.810.1.pdf [Stand: 01.10.2016, 11:27]

Vianello A, Bevilacqua M, Salvador V, Cardaioli C, Vincenti E (1994) Long-term nasal intermittent positive pressure ventilation in advanced Duchenne's muscular dystrophy. Chest, 105(2),445-8.

Vuillerot C, Hodgkinson I, Bissery A, Schott-Pethelaz AM, Iwaz J, Ecochard R, D'Anjou MC, Commare MC, Berard C (2010) Self-perception of quality of life by adolescents with neuromuscular diseases. Journal of Adolescent Health, 46(1),70-6.

Wallis C (2000) Non-invasive home ventilation. Paediatric Respiratory Reviews, 1, 165-171.

Wei Y, Speechley KN, Zou G, Campbell C. (2016) Factors Associated With Health-Related Quality of Life in Children With Duchenne Muscular Dystrophy. Journal of Child Neurology, 31(7),879-886.

Weiss S, Van Egmond-Frohlich A, Hofer N, Pfleger A, Rath R, Schwarz R, Kurz H, Waibel V, Kenzian H, Kommer E, Wadlegger F, Stelzl W, Keck B, Grigorow I,Kerbl R, Sauseng W, Frischer T, Eber E, Bernert G (2016) Long-Term Respiratory Support for Children and Adolescents in Austria: A National Survey. Klinische Padiatrie, 228(1),42-6.

The WHOQOL Group (1995) The World Health Organization Quality of Life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. Social Science & Medicine, 41(10),1403-9.

Treat-NMD Neuromuscular Network: https://www.treat-nmd.de/register/clinical_trials/index.de.html [Stand: 26.03.2018, 10:59]

Wijmenga C, Brouwer OF, Moerer P, Padberg GW, Frants RR, Weber JL (1990) Location of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene on chromosome 4. The Lancet, 336(8716), 651-653.

Windisch W, Brambring J, Budweiser S, Dellweg D, Geiseler J, Gerhard F, Köhnlein T, Mellies U, Schönhöfer B, Schucher B, Siemon, K (2010) Nichtinvasive und invasive Beatmung als Therapie der chronischen respiratorischen Insuffizienz. S2-Leitlinie herausgegeben von der

Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V. Pneumologie, 64(04), 207-240.

Winkler J, Stolzenberg H (2009) Adjustierung des Sozialen-Schicht-Index für die Anwendung im Kinder- und Jugendgesundheitssurvey (KiGGS) 2003/2006. Heft 07/2009 http://www.wi.hs-wismar.de/~wdp/2009/0907_WinklerStolzenberg.pdf [02.10.2016, 10:17].

Witte RA (1985) The psychosocial impact of a progressive physical handicap and terminal illness (Duchenne muscular dystrophy) on adolescents and their families. British Journal of Medical Psychology, 58(2),179-87.

Woerner W, Becker A, Friedrich C, Klasen H, Goodman R, Rothenberger A (2002) Normierung und Evaluation der deutschen Elternversion des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ): Ergebnisse einer repräsentativen Felderhebung. Zeitschrift für Kinder-und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie, 30(2),105-112.

Yilmaz O, Yildirim SA, Oksuz C, Atay S, Turan E (2010) Mothers' depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: role of functional independence level of the children.Pediatrics International, 52(4),648-52.

Young HK, Lowe A, Fitzgerald DA, Seton C, Waters KA, Kenny E, Hynan LS, Iannaccone ST, North KN, Ryan MM (2007) Outcome of noninvasive ventilation in children with neuromuscular disease, 68(3),198-201.

Zink N (2017) Die spinale Muskelatrophie ist nun behandelbar. DNP-Der Neurologe & Psychiater, 18(6),10-13.

Zubrzycka-Gaarn EE, Bulman DE, Karpati G, Burghes AH, Belfall B, Klamut HJ, Talbot J, Hodges RS, Ray PN, Worton RG (1988) The Duchenne muscular dystrophy gene product is localized in sarcolemma of human skeletal muscle. Nature, 333(6172), 466-469.

9 ANHANG

9.1 Tabellen

Tabelle 1: Soziodemographische Daten n_g

n_g	Alter					Geschlecht (m)	
	n	*Min*	*Max*	*MW*	*SD*	*n*	*%*
Mütter	42	29	55	39,98	6,98	-	-
Väter	22	29	52	41,09	7,22	-	-
Patienten							
Alle	43	1	21	10,58	5,09	30	69,77
SE	21	10	21	13,71	3,61	12	57,14
FE	18	2	20	7,39	3,78	15	83,33

SE = Selbsteinschätzung, FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, MW = Mittelwert, SD = Standardabweichung, m = männlich

Tabelle 2: Soziodemographische Daten n_b

n_b	Alter					Geschlecht (m)	
	n	*Min*	*Max*	*MW*	*SD*	*n*	*%*
Eltern							
Mütter	18	31	55	40,89	7,90	-	-
Väter	7	32	52	43,14	7,47	-	-
Patienten							
Alle	18	1	21	12,44	6,13	9	50,00
SE	11	10	21	15,36	4,13	4	36,36
FE	6	3	20	9,00	5,87	4	66,67

SE = Selbsteinschätzung, FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, MW = Mittelwert, SD = Standardabweichung, m = männlich

Tabelle 3: Soziodemographische Daten n_n

n_n	Alter					Geschlecht (m)	
	n	*Min*	*Max*	*MW*	*SD*	*n*	*%*
Eltern							
Mütter	24	29	52	39,29	6,30	-	-
Väter	15	29	52	40,13	7,16	-	-
Patienten							
Alle	25	2	17	9,24	3,78	21	84,00
SE	10	10	15	11,90	1,73	8	80,00
FE	12	2	10	6,58	2,07	11	91,67

SE = Selbsteinschätzung, FE = Fremdeinschätzung Eltern, n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, MW = Mittelwert, SD = Standardabweichung, m = männlich

Tabelle 4: Sozialer Schichtindex nach Winkler und Stolzenberg (2009)

	Unterschicht		Mittelschicht		Oberschicht	
Stichprobe	*n*	*%*	*n*	*%*	*n*	*%*
n_g	5	11,12%	24	55,81%	14	32,56%
n_b	2	11,11%	11	61,11%	5	27,78%
n_n	3	12,00%	13	52,00%	9	36,00%

n = Anzahl

Tabelle 5: Diagnosen der Gesamtstichprobe, der beatmeten Gruppe und der nicht beatmeten Gruppe

Diagnose	Gesamtstichprobe		beatmete Gruppe		nicht beatmete Gruppe	
	n_g	%	n_b	%	n_n	%
Muskeldystrophie Duchenne	19	44,19	2	11,11	17	68,00
Spinale Muskelatrophie	6	13,95	6	33,33	0	0,00
Laminin-alpha 2 defiziente kongenitale Muskeldystrophie	3	6,98	1	5,56	2	8,00
Muskeldystrophie Becker-Kiener	3	6,98	0	0,00	3	12,00
Nemalin-Myopathie	3	6,98	3	16,67	0	0,00
Zentronukleäre Myopathie	2	4,65	2	11,11	1	4,00
Muskeldystrophie (unklar)	1	2,33	0	0,00	1	4,00
Muskeldystrophie/ FSHD	1	2,33	0	0,00	1	4,00
Myasthenia Gravis	1	2,33	0	0,00	0	0,00
Myopathie (unklare Genese)	1	2,33	1	5,56	0	0,00
Myotubuläre Myopathie	1	2,33	1	5,56	0	0,00
Neuropathie axonal demyelinisierend	1	2,33	1	5,56	0	0,00
unklare konnatale Myopathie	1	2,33	1	5,56	0	0,00
Gesamtsumme	43	100,00	18	100,00	25	100,00

n = Anzahl

Tabelle 6: Angaben, ob die Kinder seit ihrer Geburt oder auf Grund einer fortschreitenden Erkrankung beatmet werden

	n	*%*
von Geburt an	5	27,78
auf Grund einer fortschreitenden Erkrankung	13	72,22
Gesamt	18	100,00

n = Anzahl

Tabelle 7: Angaben zur durchschnittlichen täglichen Dauer der Beatmung (in Stunden)

n	*Min*	*Max*	*M*	*SD*
17	5,00	24,00	13,21	6,53

n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, SD = Standardabweichung

Tabelle 8: Alter, bei dem mit einer Beatmungstherapie begonnen wurde (in Jahren)

n	*Min*	*Max*	*M*	*SD*
16	0,01	19,00	4,42	5,44

n = Anzahl, Min = Minimum, Max = Maximum, SD = Standardabweichung

Tabelle 9: Angaben zu den Situationen, in denen das Kind beatmet wird

	n	*%*	*%**
immer/grundsätzlich	4	22,22	23,53
nur nachts	8	44,44	47,06
bei Bedarf	2	11,11	11,76
nur nachts und bei Bedarf	3	16,67	17,65
Gesamtsumme	17	94,44	100,00
fehlend	1	5,56	

* angepasst Prozentwerte für n = 17, n = Anzahl

Tabelle 10: Wie werden die Kinder beatmet?

	n	*%*	*%**
Tracheostoma	6	33,33	35,29
Maske - nasal	10	55,56	58,82
Maske - full-face	1	5,56	5,88
fehlend	1	5,56	-
Gesamtsumme	18	100,00	100,00

* angepasst Prozentwerte für n = 17, n = Anzahl

Tabelle 11: Angaben zur Beatmungsform von Kindern, die immer beatmet werden

	n	*%*
Tracheostoma	3	75,00
Maske - nasal	1	25,00
Gesamtsumme	4	100,00

n = Anzahl

Tabelle 12: Angaben, wer den Fragebogen in der Fremdeinschätzung ausgefüllt hat

Wer beantwortet den Fragenbogen?			
	n_g	n_b	n_n
Mutter	77,78	83,33	75,00
Vater	11,11	0,00	16,67
Keine Angabe	11,11	16,67	8,33

Angaben in %

Tabelle 13: Angaben zur Pflegeperson der Kinder für die Gesamtstichprobe

Wer übernimmt überwiegend die Pflege des chronisch kranken Kindes?		
	n_g	%
Sie selbst (Mutter)	27,00	64,29
(Ehe-)Partner	1,00	2,38
beide Elternteile zu gleichen Teilen	6,00	14,29
Sie selbst (Mutter) und Pflegedienst	2,00	4,76
beide Elternteile zu gleichen Teilen und Pflegedienst	2,00	4,76
beide Elternteile zu gleichen Teilen und Großeltern/Verwandte	3,00	7,14
Sie selbst (Mutter) und andere	1,00	2,38
Gesamtsumme	42,00	100,00

n = Anzahl

Tabelle 14: Angaben zur Pflegeperson der Kinder für die beatmeten Kinder

Wer übernimmt überwiegend die Pflege des chronisch kranken Kindes?		
	n_b	%
Sie selbst (Mutter)	9,00	50,00
(Ehe-)Partner	1,00	5,56
beide Elternteile zu gleichen Teilen	2,00	11,11
Sie selbst (Mutter) und Pflegedienst	2,00	11,11
beide Elternteile zu gleichen Teilen und Pflegedienst	2,00	11,11
beide Elternteile zu gleichen Teilen und Großeltern/Verwandte	2,00	11,11
Gesamtsumme	18,00	100,00

n = Anzahl

Tabelle 15: Angaben zur Pflegeperson der Kinder für die nicht beatmeten Kinder

Wer übernimmt überwiegend die Pflege des chronisch kranken Kindes?		
	n_n	%
Sie selbst (Mutter)	18,00	75,00
beide Elternteile zu gleichen Teilen	4,00	16,67
beide Elternteile zu gleichen Teilen und Großeltern/Verwandte	1,00	4,17
Sie selbst (Mutter) und andere	1,00	4,17
Gesamtsumme	24,00	100,00

n = Anzahl

9.1.1 Ergebnisse

9.1.1.1 Mütter

Tabelle 16: Lebensqualität: Vergleich von Müttern von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)

Lebensqualität der Mütter (ULQIE)										
	n_g			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	42	2,53	0,56	122	2,44	0,72	0,09	-0,08	0,26	,307
Familiäre Situation	42	3,11	0,68	122	3,28	0,59	-0,17	-0,38	0,05	,123
Emotionale Belastung	42	2,16	0,83	122	2,30	0,81	-0,14	-0,40	0,12	,286
Selbstverwirklichung	42	1,82	0,80	122	1,93	0,70	-0,11	-0,35	0,14	,398
Allgemeinbefinden	42	2,57	0,71	122	2,68	0,69	-0,11	-0,33	0,11	,318
Gesamtskala	42	2,49	0,55	122	2,56	0,53	-0,07	-0,24	0,10	,418

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 17: Lebensqualität: Vergleich von Müttern von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)

Lebensqualität der Mütter (ULQIE)										
	n_b			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	18	2,64	0,47	122	2,44	0,72	0,20	-0,04	0,43	,093
Familiäre Situation	18	3,24	0,61	122	3,28	0,59	-0,04	-0,34	0,26	,802
Emotionale Belastung	18	2,13	0,84	122	2,30	0,81	-0,17	-0,59	0,25	,395
Selbstverwirklichung	18	1,78	0,78	122	1,93	0,70	-0,15	-0,54	0,24	,429
Allgemeinbefinden	18	2,61	0,68	122	2,68	0,69	-0,07	-0,41	0,26	,649
Gesamtskala	18	2,55	0,49	122	2,56	0,53	-0,01	-0,25	0,23	,934

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 18: Lebensqualität: Vergleich von Müttern von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)

Lebensqualität der Mütter (ULQIE)										
	n_n			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	24	2,45	,61	122	2,44	0,72	0,01	-0,25	0,27	,947
Familiäre Situation	24	3,02	,73	122	3,28	0,59	-0,26	-0,57	0,05	,092
Emotionale Belastung	24	2,19	,84	122	2,30	0,81	-0,11	-0,47	0,24	,517
Selbstverwirklichung	24	1,86	,83	122	1,93	0,70	-0,07	-0,42	0,28	,670
Allgemeinbefinden	24	2,54	,75	122	2,68	0,69	-0,14	-0,45	0,18	,374
Gesamtskala	24	2,45	,60	122	2,56	0,53	-0,11	-0,37	0,14	,360

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 19: Lebensqualität: Vergleich von Müttern von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie (ULQIE)

Lebensqualität der Mütter (ULQIE)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	18	2,64	0,47	24	2,45	0,61	0,19	-0,16	0,54	,285
Familiäre Situation	18	3,24	0,61	24	3,02	0,73	0,23	-0,20	0,65	,292
Emotionale Belastung	18	2,13	0,84	24	2,19	0,84	-0,06	-0,59	0,47	,817
Selbstverwirklichung	18	1,78	0,78	24	1,86	0,83	-0,08	-0,59	0,43	,767
Allgemeinbefinden	18	2,61	0,68	24	2,54	0,75	0,06	-0,39	0,52	,776
Gesamtskala	18	2,55	0,49	24	2,45	0,60	0,10	-0,24	0,45	,548

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 20: Psychische Gesundheit: Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern und gesunde Frauen

Psychische Gesundheit der Mütter (BSI)										
	n_g			Normgruppe			T-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	42	0,38	0,60	300	0,32	0,33	0,06	-0,13	0,25	,512
Zwanghaftigkeit	42	0,55	0,56	300	0,54	0,43	0,01	-0,17	0,18	,930
Unsicherheit im Sozialkontakt	42	0,41	0,42	300	0,49	0,45	-0,08	-0,21	0,05	,228
Depressivität	42	0,34	0,33	300	0,33	0,40	0,01	-0,10	0,11	,887
Ängstlichkeit	42	0,40	0,39	300	0,39	0,36	0,01	-0,11	0,13	,858
Aggressivität/ Feindseligkeit	42	0,43	0,35	300	0,37	0,33	0,06	-0,05	0,17	,287
Phobische Angst	42	0,13	0,26	300	0,16	0,25	-0,03	-0,11	0,05	,439
Paranoides Denken	42	0,45	0,51	300	0,34	0,38	0,11	-0,05	0,27	,162
Psychotizismus	42	0,12	0,21	300	0,19	0,27	-0,07	-0,13	0,00	,049
GSI	42	0,37	0,29	300	0,35	0,23	0,02	-0,07	0,11	,641
PSDI	42	1,45	1,31	300	1,21	0,27	0,24	-0,17	0,65	,249
PST	42	12,60	8,48	300	14,50	8,00	-1,90	-4,55	0,74	,153

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 21: Psychische Gesundheit: Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie und gesunde Frauen

Psychische Gesundheit der Mütter (BSI)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	18	0,40	0,45	300	0,32	0,33	0,08	-0,15	0,30	,482
Zwanghaftigkeit	18	0,64	0,55	300	0,54	0,43	0,10	-0,17	0,37	,455
Unsicherheit im Sozialkontakt	18	0,32	0,33	300	0,49	0,45	-0,17	-0,33	-0,01	,042
Depressivität	18	0,30	0,31	300	0,33	0,40	-0,03	-0,19	0,12	,646
Ängstlichkeit	18	0,35	0,40	300	0,39	0,36	-0,04	-0,24	0,16	,692
Aggressivität/ Feindseligkeit	18	0,47	0,39	300	0,37	0,33	0,10	-0,10	0,29	,305
Phobische Angst	18	0,21	0,36	300	0,16	0,25	0,05	-0,13	0,23	,554
Paranoides Denken	18	0,47	0,52	300	0,34	0,38	0,13	-0,13	0,39	,318
Psychotizismus	18	0,09	0,20	300	0,19	0,27	-0,10	-0,20	0,00	,044
GSI	18	0,38	0,28	300	0,35	0,23	0,03	-0,11	0,16	,707
PSDI	18	1,54	1,78	300	1,21	0,27	0,33	-0,55	1,21	,439
PST	18	11,61	8,25	300	14,50	8,00	-2,89	-6,99	1,22	,156

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 22: Psychische Gesundheit: Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie und gesunde Frauen

Psychische Gesundheit der Mütter (BSI)										
	n_n			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	24	0,37	0,69	300	0,32	0,33	0,05	-0,24	0,34	,733
Zwanghaftigkeit	24	0,48	0,57	300	0,54	0,43	-0,06	-0,30	0,18	,608
Unsicherheit im Sozialkontakt	24	0,48	0,47	300	0,49	0,45	-0,01	-0,21	0,19	,911
Depressivität	24	0,37	0,35	300	0,33	0,40	0,04	-0,11	0,19	,604
Ängstlichkeit	24	0,44	0,39	300	0,39	0,36	0,05	-0,12	0,21	,556
Aggressivität/ Feindseligkeit	24	0,40	0,33	300	0,37	0,33	0,03	-0,11	0,17	,659
Phobische Angst	24	0,07	0,13	300	0,16	0,25	-0,09	-0,15	-0,04	,002
Paranoides Denken	24	0,51	0,10	300	0,34	0,38	0,10	-0,12	0,32	,343
Psychotizismus	24	0,15	0,22	300	0,19	0,27	-0,04	-0,13	0,05	,388
GSI	24	0,37	0,30	300	0,35	0,23	0,02	-0,11	0,15	,775
PSDI	24	1,38	0,86	300	1,21	0,27	0,17	-0,20	0,53	,353
PST	24	13,33	8,74	300	14,50	8,00	-1,17	-4,86	2,52	,520

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 23: Psychische Gesundheit: Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie und Mütter von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie

Psychische Gesundheit der Mütter (BSI)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	18	2,78	3,17	24	2,58	4,86	0,19	-2,47	2,86	,883
Zwanghaftigkeit	18	3,83	3,29	24	2,88	3,44	0,96	-1,17	3,09	,369
Unsicherheit im Sozialkontakt	18	1,28	1,32	24	1,92	1,89	-0,64	-1,69	0,41	,227
Depressivität	18	1,78	1,83	24	2,21	2,13	-0,43	-1,70	0,83	,495
Ängstlichkeit	18	2,11	2,40	24	2,63	2,34	-0,51	-2,00	0,98	,490
Aggressivität/ Feindseligkeit	18	2,33	1,94	24	2,00	1,64	0,33	-0,79	1,45	,550
Phobische Angst	18	1,06	1,80	24	0,33	0,64	0,72	-0,08	1,52	,075
Paranoides Denken	18	2,33	2,61	24	2,21	2,57	0,13	-1,51	1,76	,878
Psychotizismus	18	0,44	0,98	24	0,75	1,11	-0,31	-0,97	0,36	,361
GSI	18	0,38	0,28	24	0,37	0,30	0,01	-0,18	0,19	,937
PSDI	18	1,54	1,78	24	1,38	0,86	0,17	-0,67	1,00	,690
PST	18	11,61	8,25	24	13,33	8,74	0,17	-0,67	1,00	,690

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

9.1.1.2 Väter

Tabelle 24: Lebensqualität: Vergleich von Vätern von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)

Lebensqualität der Väter (ULQIE)										
	n_g			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	23	2,81	0,74	122	2,44	0,72	0,37	0,05	0,69	,026
Familiäre Situation	23	3,09	0,72	122	3,28	0,59	-0,19	-0,50	0,12	,218
Emotionale Belastung	23	2,45	0,76	122	2,30	0,81	0,15	-0,18	0,47	,369
Selbstverwirklichung	23	1,90	0,66	122	1,93	0,70	-0,03	-0,31	0,26	,842
Allgemeinbefinden	23	3,07	0,67	122	2,68	0,69	0,39	0,10	0,67	,011
Gesamtskala	23	2,74	0,51	122	2,56	0,53	0,18	-0,04	0,40	,102

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 25: Lebensqualität: Vergleich von Vätern von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)

Lebensqualität der Väter (ULQIE)										
	n_b			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	7	2,67	1,04	122	2,44	0,72	0,23	-0,72	1,19	,573
Familiäre Situation	7	3,11	0,98	122	3,28	0,59	-0,17	-1,08	0,73	,660
Emotionale Belastung	7	2,21	0,85	122	2,30	0,81	-0,09	-0,87	0,70	,798
Selbstverwirklichung	7	1,46	0,71	122	1,93	0,70	-0,47	-1,13	0,19	,135
Allgemeinbefinden	7	2,86	0,97	122	2,68	0,69	0,18	-0,72	1,07	,645
Gesamtskala	7	2,61	0,71	122	2,56	0,53	0,05	-0,61	0,71	,862

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 26: Lebensqualität: Vergleich von Vätern von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)

Lebensqualität der Väter (ULQIE)										
	n_n			Eltern chronisch kranker Kinder			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	16	2,87	0,60	122	2,44	0,72	0,43	0,11	0,75	,012
Familiäre Situation	16	3,08	0,61	122	3,28	0,59	-0,20	-0,52	0,13	,214
Emotionale Belastung	16	2,55	0,73	122	2,30	0,81	0,25	-0,14	0,63	,194
Selbstverwirklichung	16	2,09	0,55	122	1,93	0,70	0,16	-0,13	0,46	,256
Allgemeinbefinden	16	3,16	0,50	122	2,68	0,69	0,48	0,21	0,74	,002
Gesamtskala	16	2,80	0,41	122	2,56	0,53	0,24	0,02	0,46	,033

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 27: Lebensqualität: Vergleich von Vätern von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Vätern von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie (ULQIE)

Väter Lebensqualität (ULQIE)										
	n_b			n_n				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Leistungsfähigkeit	7	2,67	1,04	16	2,87	0,60	-0,19	-0,90	0,52	,557
Familiäre Situation	7	3,11	0,98	16	3,08	0,61	0,03	-0,66	0,72	,940
Emotionale Belastung	7	2,21	0,85	16	2,55	0,73	-0,33	-1,05	0,39	,347
Selbstverwirklichung	7	1,46	0,71	16	2,09	0,55	-0,63	-1,20	-0,06	,032
Allgemeinbefinden	7	2,86	0,97	16	3,16	0,50	-0,30	-0,93	0,33	,334
Gesamtskala	7	2,61	0,71	16	2,80	0,41	-0,19	-0,67	0,29	,421

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 28: Psychische Gesundheit: Väter von neuromuskulär erkrankten Kindern und gesunde Männer

Psychische Gesundheit der Väter (BSI)										
	n_g			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	23	0,23	0,31	300	0,23	0,31	0,00	-0,14	0,14	.998
Zwanghaftigkeit	23	0,38	0,51	300	0,50	0,46	-0,12	-0,35	0,10	,262
Unsicherheit im Sozialkontakt	23	0,17	0,27	300	0,35	0,40	-0,18	-0,29	-0,06	,004
Depressivität	23	0,27	0,47	300	0,24	0,32	0,03	-0,17	0,23	,776
Ängstlichkeit	23	0,13	0,15	300	0,29	0,31	-0,16	-0,22	-0,09	,000
Aggressivität/ Feindseligkeit	23	0,20	0,18	300	0,29	0,35	-0,09	-0,17	-0,01	,026
Phobische Angst	23	0,08	0,16	300	0,14	0,23	-0,06	-0,13	0,01	,072
Paranoides Denken	23	0,19	0,22	300	0,33	0,40	-0,14	-0,23	-0,04	,007
Psychotizismus	23	0,10	0,26	300	0,19	0,28	-0,09	-0,21	0,02	,098
GSI	23	0,20	0,24	300	0,28	0,23	-0,08	-0,18	0,02	,115
PSDI	23	0,98	0,44	300	1,18	0,33	-0,20	-0,39	-0,01	,043
PST	23	8,61	8,04	300	11,90	8,10	-3,29	-6,77	0,18	,062

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 29: Psychische Gesundheit: Väter von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie und gesunde Männer

Psychische Gesundheit der Väter (BSI)										
	n_b			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	7	0,37	0,44	300	0,23	0,31	0,14	-0,27	0,54	,436
Zwanghaftigkeit	7	0,64	0,85	300	0,50	0,46	0,14	-0,64	0,93	,671
Unsicherheit im Sozialkontakt	7	0,29	0,39	300	0,35	0,40	-0,06	-0,43	0,30	,681
Depressivität	7	0,48	0,80	300	0,24	0,32	0,24	-0,51	0,98	,465
Ängstlichkeit	7	0,17	0,22	300	0,29	0,31	-0,12	-0,32	0,08	,180
Aggressivität/ Feindseligkeit	7	0,20	0,26	300	0,29	0,35	-0,09	-0,33	0,15	,392
Phobische Angst	7	0,14	0,22	300	0,14	0,23	0,00	-0,20	0,21	,974
Paranoides Denken	7	0,26	0,25	300	0,33	0,40	-0,07	-0,30	0,16	,471
Psychotizismus	7	0,17	0,45	300	0,19	0,28	-0,02	-0,44	0,40	,917
GSI	7	0,32	0,40	300	0,28	0,23	0,04	-0,34	0,41	,823
PSDI	7	1,02	0,53	300	1,18	0,33	-0,16	-0,66	0,33	,443
PST	7	12,00	12,54	300	11,90	8,10	0,10	-11,50	11,70	,984

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 30: Psychische Gesundheit: Väter von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie und gesunde Männer

Psychische Gesundheit der Väter (BSI)										
	n_n			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	16	0,17	0,23	300	0,23	0,31	-0,06	-0,19	0,06	,320
Zwanghaftigkeit	16	0,26	0,23	300	0,50	0,46	-0,24	-0,36	-0,12	,001
Unsicherheit im Sozialkontakt	16	0,13	0,18	300	0,35	0,40	-0,23	-0,32	-0,13	,000
Depressivität	16	0,18	0,19	300	0,24	0,32	-0,06	-0,16	0,04	,199
Ängstlichkeit	16	0,11	0,12	300	0,29	0,31	-0,18	-0,24	-0,11	< ,001
Aggressivität/ Feindseligkeit	16	0,20	0,15	300	0,29	0,35	-0,09	-0,17	-0,01	,026
Phobische Angst	16	0,05	0,12	300	0,14	0,23	-0,09	-0,15	-0,03	,007
Paranoides Denken	16	0,16	0,21	300	0,33	0,40	-0,17	-0,28	-0,06	,006
Psychotizismus	16	0,06	0,12	300	0,19	0,28	-0,13	-0,19	-0,06	,001
GSI	16	0,15	0,10	300	0,28	0,23	-0,13	-0,19	-0,08	< ,001
PSDI	16	0,97	0,42	300	1,18	0,33	-0,21	-0,43	0,01	,059
PST	16	7,13	4,91	300	11,90	8,10	-4,78	-7,39	-2,16	,001

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 31: Psychische Gesundheit: Väter von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Väter von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie

Psychische Gesundheit der Väter (BSI)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Somatisierung	7	2,57	3,05	16	1,19	1,64	1,38	-0,63	3,40	,168
Zwanghaftigkeit	7	3,86	5,08	16	1,56	1,36	2,29	-0,49	5,08	,101
Unsicherheit im Sozialkontakt	7	1,14	1,57	16	0,50	0,73	0,64	-0,34	1,63	,188
Depressivität	7	2,86	4,81	16	1,06	1,12	1,79	-0,79	4,38	,163
Ängstlichkeit	7	1,00	1,29	16	0,69	0,70	0,31	-0,55	1,17	,458
Aggressivität/Feindseligkeit	7	1,00	1,29	16	1,00	0,73	0,00	-0,87	0,87	1,000
Phobische Angst	7	0,71	1,11	16	0,25	0,58	0,46	-0,26	1,19	,197
Paranoides Denken	7	1,29	1,25	16	0,81	1,05	0,47	-0,57	1,52	,357
Psychotizismus	7	0,86	2,27	16	0,31	0,60	0,54	-0,69	1,78	,371
GSI	7	0,32	0,40	16	0,15	0,10	0,17	-0,05	0,38	,122
PSDI	7	1,02	0,53	16	0,97	0,42	0,05	-0,38	0,47	,819
PST	7	12,00	12,54	16	7,13	4,91	4,88	-2,56	12,31	,187

n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

9.1.1.3 Kinder

Tabelle 32: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	21	39,10	6,22	21087	50,00	10,00	-10,90	-13,73	-8,07	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	21	37,05	3,24	21199	50,00	10,00	-12,95	-14,42	-11,47	< ,001
Beziehung zu Eltern/ Autonomie	21	58,76	10,28	20792	50,00	10,00	8,76	4,08	13,44	,001
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	21	49,22	12,36	21277	50,00	10,00	-0,78	-6,40	4,85	,777
Schulisches Umfeld	21	53,74	7,88	21160	50,00	10,00	3,74	0,15	7,32	,042

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 33: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	11	39,15	7,52	21087	50,00	10,00	-10,85	-15,91	-5,80	,001
Psychisches Wohlbefinden	11	36,76	3,14	21199	50,00	10,00	-13,24	-15,34	-11,13	< ,001
Beziehung zu Eltern/Autonomie	11	60,80	11,73	20792	50,00	10,00	10,80	2,92	18,68	,012
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	11	47,50	15,08	21277	50,00	10,00	-2,50	-12,63	7,64	,595
Schulisches Umfeld	11	54,99	8,13	21160	50,00	10,00	4,99	-0,47	10,46	,069

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 34: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_n			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	10	39,05	4,81	21087	50,00	10,00	-10,95	-14,39	-7,51	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	10	37,37	3,50	21199	50,00	10,00	-12,63	-15,13	-10,13	< ,001
Beziehung zu Eltern/ Autonomie	10	56,52	8,46	20792	50,00	10,00	6,52	0,47	12,57	,038
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	10	51,12	8,90	21277	50,00	10,00	1,12	-5,25	7,48	,700
Schulisches Umfeld	10	52,36	7,78	21160	50,00	10,00	2,36	-3,20	7,92	,363

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 35: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie in der Selbsteinschätzung (KIDSCREEN - 27)

SE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	11	39,15	7,52	10	39,05	4,81	0,10	-5,74	5,94	,972
Psychisches Wohlbefinden	11	36,76	3,14	10	37,37	3,50	-0,61	-3,64	2,42	,680
Beziehung zu Eltern/Autonomie	11	60,80	11,73	10	56,52	8,46	4,28	-5,15	13,71	,354
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	11	47,50	15,08	10	51,12	8,90	-3,62	-15,09	7,85	,517
Schulisches Umfeld	11	54,99	8,13	10	52,36	7,78	2,63	-4,65	9,92	,459

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 36: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	21,00	64,68	19,21	1152	76,90	18,34	-12,22	-20,96	-3,47	,009
Emotion	21,00	64,29	20,86	1152	76,72	20,56	-12,43	-21,93	-2,94	,013
Soziale Inklusion	21,00	60,12	20,69	1152	75,25	17,81	-15,13	-24,55	-5,71	,003
Soziale Exklusion	21,00	68,65	20,57	1152	85,15	15,56	-16,50	-25,86	-7,14	,001
Körperliche Einschränkungen	21,00	52,98	17,93	1152	73,85	18,23	-20,87	-29,03	-12,71	< ,001
Medikation	14,00	73,31	26,79	1152	72,25	22,71	1,06	-14,41	16,53	,885
Gesamtskala	21,00	62,94	17,39	1152	76,99	14,22	-14,05	-21,96	-6,13	,001

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 37: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	11	66,29	18,86	1152	76,90	18,34	-10,61	-23,28	2,06	,092
Emotion	11	63,64	25,65	1152	76,72	20,56	-13,08	-30,31	4,15	,122
Soziale Inklusion	11	60,61	20,19	1152	75,25	17,81	-14,64	-28,21	-1,08	,037
Soziale Exklusion	11	66,29	19,23	1152	85,15	15,56	-18,86	-31,78	-5,95	,009
Körperliche Einschränkungen	11	51,89	18,2	1152	73,85	18,23	-21,96	-34,18	-9,73	,003
Medikation	6	75,69	32,64	1152	72,25	22,71	3,44	-30,81	37,70	,806
Gesamtskala	11	62,32	19,04	1152	76,99	14,22	-14,67	-27,46	-1,88	,029

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 38: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_n			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	10	62,92	20,45	1152	76,90	18,34	-13,98	-28,62	0,65	,059
Emotion	10	65,00	15,32	1152	76,72	20,56	-11,72	-22,68	-0,76	,039
Soziale Inklusion	10	59,58	22,31	1152	75,25	17,81	-15,67	-31,63	0,30	,054
Soziale Exklusion	10	71,25	22,69	1152	85,15	15,56	-13,90	-30,13	2,33	,085
Körperliche Einschränkungen	10	54,17	18,53	1152	73,85	18,23	-19,68	-32,94	-6,43	,008
Medikation	8	71,52	23,74	1152	72,25	22,71	-3,64	-19,37	12,10	,614
Gesamtskala	10	63,63	16,39	1152	76,99	14,22	-13,36	-25,09	-1,64	,030

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 39: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie in der Selbsteinschätzung (DISABKIDS - 37)

SE Lebensqualität der Patienten(DISABKIDS - 37)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	11	66,29	18,86	10	62,92	20,45	3,37	-14,58	21,33	,699
Emotion	11	63,64	25,65	10	65,00	15,32	-1,36	-20,92	18,19	,886
Soziale Inklusion	11	60,61	20,19	10	59,58	22,31	1,02	-18,38	20,43	,913
Soziale Exklusion	11	66,29	19,23	10	71,25	22,69	-4,96	-24,11	14,19	,594
Körperliche Einschränkungen	11	51,89	18,20	10	54,17	18,53	-2,27	-19,06	14,51	,780
Medikation	6	75,69	32,64	8	71,52	23,74	4,18	-28,53	36,89	,786
Gesamtskala	11	62,32	19,04	10	63,63	16,39	-1,30	-17,61	15,00	,869
Gesamtskala ohne Medikamente	11	61,80	18,38	10	62,66	16,84	-0,86	-17,02	15,30	,913

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 40: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	18	39,97	8,09	15696	49,98	10,01	-10,01	-14,03	-5,99	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	18	32,63	3,75	15679	49,99	10,00	-17,36	-19,23	-15,50	< ,001
Beziehung zu Eltern/ Autonomie	18	53,56	8,99	15456	50,00	10,01	3,56	-0,91	8,03	,112
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	18	43,33	11,60	15627	50,00	10,01	-6,67	-12,44	-0,91	,026
Schulisches Umfeld	18	49,22	10,09	15748	49,99	10,00	-0,77	-5,78	4,25	,750

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 41: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	6	41,59	11,63	15696	49,98	10,01	-8,39	-20,59	3,81	,137
Psychisches Wohlbefinden	6	33,62	3,3	15679	49,99	10,00	-16,37	-19,83	-12,91	< ,001
Beziehung zu Eltern/Autonomie	6	50,89	4,77	15456	50,00	10,01	0,89	-4,12	5,89	,669
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	6	35,38	15,33	15627	50,00	10,01	-14,62	-30,71	1,47	,067
Schulisches Umfeld	6	51,61	16,37	15748	49,99	10,00	1,62	-15,56	18,81	,818

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 42: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_n			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	12	39,16	6,13	15696	49,98	10,01	-10,82	-14,72	-6,93	< ,001
Psychisches Wohlbefinden	12	32,13	4,00	15679	49,99	10,00	-17,86	-20,40	-15,32	< ,001
Beziehung zu Eltern/ Autonomie	12	54,89	10,42	15456	50,00	10,01	4,89	-1,73	11,51	,132
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	12	47,30	7,02	15627	50,00	10,01	-2,70	-7,16	1,76	,209
Schulisches Umfeld	12	48,02	5,54	15748	49,99	10,00	-1,97	-5,49	1,56	,245

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 43: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie in der Fremdeinschätzung (KIDSCREEN - 27)

FE Lebensqualität der Patienten (KIDSCREEN - 27)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Körperliches Wohlbefinden	6	41,59	11,63	12	39,16	6,13	2,43	-6,31	11,18	,564
Psychisches Wohlbefinden	6	33,62	3,30	12	32,13	4,00	1,49	-2,53	5,51	,443
Beziehung zu Eltern/Autonomie	6	50,89	4,77	12	54,89	10,42	-4,01	-13,59	5,58	,389
Soziale Unterstützung/ Gleichaltrige	6	35,38	15,33	12	47,30	7,02	-11,91	-22,90	-0,93	,035
Schulisches Umfeld	6	51,61	16,37	12	48,02	5,54	3,59	-7,27	14,44	,493

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 44: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	18	64,35	14,52	1152	76.60	17.25	-12,25	-19,47	-5,03	,002
Emotion	18	70,63	22,74	1152	71.61	20.49	-0,98	-12,28	10,33	,858
Soziale Inklusion	18	42,44	14,20	1152	74.28	17.65	-31,84	-38,90	-24,77	< ,001
Soziale Exklusion	18	74,84	18,83	1152	80.91	16.79	-6,07	-15,43	3,29	,189
Körperliche Einschränkungen	18	59,95	15,99	1152	70.19	18.32	-10,24	-18,19	-2,29	,015
Medikation	9	65,74	26,74	1152	69.90	22.15	-4,16	-24,72	16,40	,653
Gesamtskala	18	61,66	11,76	1152	74.90	14.55	-13,24	-19,08	-7,39	< ,001

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 45: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	6	61,81	16,75	1152	76,60	17,25	-14,79	-32,38	2,79	,083
Emotion	6	78,57	20,7	1152	71,61	20,49	6,96	-14,76	28,69	,448
Soziale Inklusion	6	35,67	16,42	1152	74,28	17,65	-38,61	-55,84	-21,38	,002
Soziale Exklusion	6	84,24	16,85	1152	80,91	16,79	3,33	-14,35	21,01	,649
Körperliche Einschränkungen	6	54,86	11	1152	70,19	18,32	-15,33	-26,87	-3,79	,019
Medikation	4	77,08	31,46	1152	69,90	22,15	7,18	-42,87	57,24	,679
Gesamtskala	6	64,38	11,89	1152	74,90	14,55	-10,52	-23,00	1,96	,082

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 46: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_n			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	12	65,63	13,89	1152	76,60	17,25	-10,98	-19,80	-2,15	,019
Emotion	12	66,67	23,51	1152	71,61	20,49	-4,94	-19,88	9,99	,482
Soziale Inklusion	12	45,83	12,31	1152	74,28	17,65	-28,45	-36,27	-20,63	< ,001
Soziale Exklusion	12	70,14	18,62	1152	80,91	16,79	-10,77	-22,60	1,06	,070
Körperliche Einschränkungen	12	62,50	17,86	1152	70,19	18,32	-7,69	-19,03	3,65	,164
Medikation	5	56,67	21,37	1152	69,90	22,15	-19,90	-30,06	-9,74	,001
Gesamtskala	12	60,30	11,97	1152	74,90	14,55	-14,60	-22,20	-6,99	,001

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 47: Lebensqualität: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit Kindern mit neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie in der Fremdeinschätzung (DISABKIDS - 37)

FE Lebensqualität der Patienten (DISABKIDS - 37)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Unabhängigkeit	6	61,81	16,75	12	65,63	13,89	-3,82	-19,55	11,92	,614
Emotion	6	78,57	20,70	12	66,67	23,51	11,90	-12,12	35,93	,309
Soziale Inklusion	6	35,67	16,42	12	45,83	12,31	-10,17	-24,72	4,38	,158
Soziale Exklusion	6	84,24	16,85	12	70,14	18,62	14,10	-5,07	33,27	,138
Körperliche Einschränkungen	6	54,86	11,00	12	62,50	17,86	-7,64	-24,63	9,35	,355
Medikation	4	77,08	31,46	5	56,67	21,37	20,42	-21,10	61,93	,283
Gesamtskala	6	64,38	11,89	12	60,30	11,97	4,07	-8,59	16,74	,505
Gesamtskala ohne Medikamente	6	63,53	10,19	12	62,30	13,46	1,23	-12,05	14,51	,847

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 48: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (SDQ)

SE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	21	2,81	1,83	5179	2,30	1,90	0,51	-0,33	1,34	,217
Verhaltensprobleme	21	1,52	1,17	5179	2,00	1,40	-0,48	-1,01	0,06	,076
Hyperaktivität	21	3,00	2,53	5179	3,70	2,00	-0,70	-1,85	0,45	,219
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	21	2,67	1,68	5179	2,00	1,60	0,67	-0,10	1,43	,085
Prosoziales Verhalten	21	8,19	1,63	5179	7,70	1,70	0,49	-0,25	1,23	,184
Gesamtproblemwert	21	10,00	4,73	5179	10,00	4,60	0,00	-2,15	2,15	1,000

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 49: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (SDQ)

SE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	11	3,09	2,07	5179	2,30	1,90	0,79	-0,60	2,18	,234
Verhaltensprobleme	11	1,27	0,79	5179	2,00	1,40	-0,73	-1,26	-0,20	,012
Hyperaktivität	11	3,09	2,88	5179	3,70	2,00	-0,61	-2,54	1,33	,499
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	11	2,45	1,69	5179	2,00	1,60	0,45	-0,68	1,59	,395
Prosoziales Verhalten	11	8,91	1,22	5179	7,70	1,70	1,21	0,39	2,03	,008
Gesamtproblemwert	11	9,91	4,93	5179	10,00	4,60	-0,09	-3,40	3,22	,952

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 50: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Selbsteinschätzung (SDQ)

SE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_n			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	10	2,50	1,58	5179	2,30	1,90	0,20	-0,93	1,33	,698
Verhaltensprobleme	10	1,80	1,48	5179	2,00	1,40	-0,20	-1,26	0,86	,678
Hyperaktivität	10	2,90	2,23	5179	3,70	2,00	-0,80	-2,40	0,80	,287
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	10	2,90	1,73	5179	2,00	1,60	0,90	-0,34	2,14	,134
Prosoziales Verhalten	10	7,40	1,71	5179	7,70	1,70	-0,30	-1,53	0,93	,593
Gesamtproblemwert	10	10,10	4,77	5179	10,00	4,60	0,10	-3,31	3,51	,949

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 51: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie in der Selbsteinschätzung (SDQ)

SE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	11	3,09	2,07	10	2,50	1,58	0,59	-1,11	2,29	,475
Verhaltensprobleme	11	1,27	0,79	10	1,80	1,48	-0,53	-1,59	0,54	,313
Hyperaktivität	11	3,09	2,88	10	2,90	2,23	0,19	-2,18	2,56	,868
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	11	2,45	1,69	10	2,90	1,73	-0,45	-2,01	1,12	,558
Prosoziales Verhalten	11	8,91	1,22	10	7,40	1,71	1,51	0,16	2,86	,030
Gesamtproblemwert	11	9,91	4,93	10	10,10	4,77	-0,19	-4,63	4,25	,929

SE = Selbsteinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 52: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (SDQ)

FE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_g			Normgruppe			t-Test			
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	18	2,22	2,26	10353	2,00	0,03	0,22	-0,90	1,35	,682
Verhaltensprobleme	18	2,11	1,37	10353	2,20	0,02	-0,09	-0,77	0,59	,786
Hyperaktivität	18	4,11	2,85	10353	3,20	0,04	0,91	-0,50	2,33	,192
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	18	1,78	1,56	10353	1,40	0,02	0,38	-0,40	1,15	,317
Prosoziales Verhalten	18	6,56	1,79	10353	8,30	0,02	-1,74	-2,63	-0,85	,001
Gesamtproblemwert	18	10,22	5,19	10353	8,70	0,09	1,52	-1,06	4,10	,230

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 53: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (SDQ)

FE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_b			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	6	1,26	1,27	10353	2,00	0,03	-0,74	-2,07	0,59	,211
Verhaltensprobleme	6	1,56	1,09	10353	2,20	0,02	-0,64	-1,79	0,50	,207
Hyperaktivität	6	3,50	3,78	10353	3,20	0,04	0,30	-3,67	4,27	,852
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	6	2,77	1,42	10353	1,40	0,02	1,37	-0,12	2,87	,064
Prosoziales Verhalten	6	6,10	1,49	10353	8,30	0,02	-2,20	-3,76	-0,64	,015
Gesamtproblemwert	6	9,09	6,12	10353	8,70	0,09	0,39	-6,04	6,82	,882

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 54: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie mit gesunden Kindern in der Fremdeinschätzung (SDQ)

FE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_n			Normgruppe				t-Test		
								95% Konfidenz-intervall der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	12	2,67	2,53	10353	2,00	0,03	0,67	-0,94	2,28	,382
Verhaltensprobleme	12	2,42	1,44	10353	2,20	0,02	0,22	-0,70	1,13	,613
Hyperaktivität	12	4,42	2,39	10353	3,20	0,04	1,22	-0,30	2,74	,106
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	12	1,26	1,36	10353	1,40	0,02	-0,14	-1,00	0,72	,730
Prosoziales Verhalten	12	6,75	1,96	10353	8,30	0,02	-1,55	-2,80	-0,30	,019
Gesamtproblemwert	12	10,76	4,81	10353	8,70	0,09	2,06	-1,00	5,12	,166

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

Tabelle 55: Psychische Gesundheit: Vergleich von neuromuskulär erkrankten Kindern mit Beatmungstherapie mit neuromuskulär erkrankten Kindern ohne Beatmungstherapie in der Fremdeinschätzung (SDQ)

FE Psychische Gesundheit der Patienten (SDQ)										
	n_b			n_n			t-Test			
								95% KI der MD		
	n	*M*	*SD*	*n*	*M*	*SD*	*MD*	*Untere Grenze*	*Obere Grenze*	*p*
Emotionale Probleme	6	1,33	1,37	12	2,67	2,53	-1,33	-3,70	1,04	,250
Verhaltensprobleme	6	1,50	1,05	12	2,42	1,44	-0,92	-2,33	0,50	,188
Hyperaktivität	6	3,50	3,78	12	4,42	2,39	-0,92	-3,99	2,16	,536
Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen	6	2,83	1,47	12	1,25	1,36	1,58	0,11	3,06	,037
Prosoziales Verhalten	6	6,17	1,47	12	6,75	1,96	-0,58	-2,51	1,35	,531
Gesamtproblemwert	6	9,17	6,18	12	10,75	4,83	-1,58	-7,19	4,02	,558

FE = Fremdeinschätzung, n = Anzahl, M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, *p* = *p*-Wert

10 DANKSAGUNGEN

Zuerst und ganz besonders möchte ich mich bei allen Familien und Patienten bedanken, die bereit waren, an unserer Untersuchung teilzunehmen und mit ihren Angaben die Grundlage dieser Arbeit bilden.

Ein besonderer Dank geht an meinen Doktorvater Dr. Denecke, ohne dessen Anregung und Betreuung diese Arbeit nicht zustande gekommen wäre. Er hat mir ein selbstständiges und freies Arbeiten ermöglicht, war aber bei den entscheidenden Weichenstellungen immer präsent und hilfreich. Auch Frau Dr. Johannsen stand mir mit Rat und Tat zur Seite und die gemeinsamen Projekttreffen mit Frau Prof. Dr. Wiegand-Grefe waren eine große Hilfe.

Ohne Frau Dr. Morgenstern, die mir mit ihrer großen Erfahrung bei der Erstellung wissenschaftlicher Arbeiten und insbesondere bei statistischen Fragestellungen und Auswertungen eine unverzichtbare Hilfe gewesen ist, wäre diese Arbeit sicher an vielen Stellen ins Stocken geraten. Ihrer Geduld, aber auch ihren Aufmunterungen gilt mein besonderer Dank.

Vielen Dank auch an meine Eltern Tina und Klaus, die zu jeder Tages- und Nachtzeit zum Korrekturlesen bereit standen und mir mein Medizinstudium in Hamburg überhaupt erst ermöglicht haben.

Vielen Dank an meinen Bruder Manuel, der mir nicht nur aufgrund seiner Excel- und Formatierungskenntnisse eine große Stütze war.

Die Liste der Namen wäre zu lang, um sie alle zu nennen. Ganz besonders möchte ich mich aber noch bei meinen Freunden bedanken, die mich während jeder Phase meines Studiums und auch während dieser Arbeit in einem unübertrefflichen Maße unterstützt haben.

11 LEBENSLAUF

Entfällt aus datenschutzrechtlichen Gründen.

12 EIDESSTAATLICHE ERKLÄRUNGEN

Ich versichere ausdrücklich, dass ich die Arbeit selbständig und ohne fremde Hilfe verfasst, andere als die von mir angegebenen Quellen und Hilfsmittel nicht benutzt und die aus den benutzten Werken wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen einzeln nach Ausgabe (Auflage und Jahr des Erscheinens), Band und Seite des benutzten Werkes kenntlich gemacht habe.
Ferner versichere ich, dass ich die Dissertation bisher nicht einem Fachvertreter an einer anderen Hochschule zur Überprüfung vorgelegt oder mich anderweitig um Zulassung zur Promotion beworben habe.

Ich erkläre mich einverstanden, dass meine Dissertation vom Dekanat der Medizinischen Fakultät mit einer gängigen Software zur Erkennung von Plagiaten überprüft werden kann.

Unterschrift: .....