

UNIVERSITÄTSKLINIKUM HAMBURG-EPPENDORF

Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie

Direktor: Prof. Dr. med. Dr. phil. Martin Härter

Entwicklung eines Fragebogens zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität und diagnosespezifischen Belastungen von Eltern mit Kindern mit einem Adrenogenitalen Syndrom (AGS) mit 21-Hydroxylase-Defekt

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin
an der Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg.

vorgelegt von:

Maren Gesine Steinert,
geb. Schulz
aus Hamburg

Hamburg 2022

**Angenommen von der
Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg am: 20.04.2023**

**Veröffentlicht mit Genehmigung der
Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg.**

Prüfungsausschuss, der/die Vorsitzende: Prof. Dr. Silke Wiegand-Grefe

Prüfungsausschuss, zweite/r Gutachter/in: Prof. Dr. Julia Quitmann

Inhaltsverzeichnis

1.	Einleitung.....	1
2.	Theoretische Grundlagen.....	2
2.1	Das Adrenogenitale Syndrom.....	2
2.2	Gesundheitsbezogene Lebensqualität – Health related Quality of Life (HrQoL).....	6
2.3	Krankheitslast – Burden of Disease	7
2.4	Erfassung der Patientenorientierung	8
3.	Fragestellung und Ziel der Arbeit.....	10
4.	Systematisches Review.....	11
4.1	Methodik systematisches Review	11
4.1.1	Ein- und Ausschlusskriterien.....	11
4.1.2	Datenbanken.....	13
4.1.3	Suchstrings	13
4.1.4	Einbezogene Quellen	15
4.2	Ergebnisse systematisches Review	15
4.3	Diskussion des systematischen Reviews.....	29
5.	Erstellung eines Pilotfragebogens.....	32
5.1	Methodik fokussierte Interviewanalyse	32
5.2	Methodik Item- und Fragebogenentwicklung	34
5.3	Weitere Schritte zur Validierung des Pilotfragebogens	35
5.4	Ergebnisse fokussierte Interviewanalyse	35
5.4.1	Stichprobe	35
5.4.2	Kategoriensystem und Kodierleitfaden	36
5.4.3	Intercoder-Übereinstimmung.....	36
5.4.4	Kategorie Diagnoseprozess	36
5.4.5	Kategorie Aufklärung	44
5.4.6	Kategorie Veränderungen der Lebensumstände.....	47
5.4.7	Kategorie Erleben von Beziehungen	53
5.4.8	Kategorie Kommunikation	61

5.4.9	Kategorie Bewältigung.....	65
5.4.10	Kategorie Versorgungserfordernisse	69
5.4.11	Kategorie Zukunft	77
5.4.12	Kategorie Selbsthilfegruppe/ Kontakt zu anderen Eltern	80
5.4.13	Kategorie Reue.....	82
5.5	Pilotfragebogen	84
6.	Diskussion.....	97
6.1	Diskussion der fokussierten Interviewanalyse	97
6.2	Stärken und Schwächen.....	102
6.3	Ausblick	103
7.	Zusammenfassung.....	105
8.	Abstract	106
9.	Abkürzungsverzeichnis	107
10.	Tabellenverzeichnis	108
11.	Literaturverzeichnis	109
12.	Danksagung	118
13.	Lebenslauf	119
14.	Eidesstattliche Erklärung	120
Anhang A.....	121
Anhang B.....	126
Anhang C.....	135

1. Einleitung

Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine seltene Erkrankung, die in Deutschland mit einer Prävalenz von 1:14.700 (Nennstiel et al., 2019) auftritt. Als AGS werden autosomal-rezessiv vererbte Störungen der Steroidbiosynthese der Nebennierenrinde bezeichnet. Je nach defektem Enzym des Syntheseweges sind die Störung und deren Symptomatik unterschiedlich ausgeprägt. Im Screening von Neugeborenen auf Stoffwechselstörungen, wird unter anderem auch auf die häufigste Ursache des AGS, den Defekt des Enzyms 21-Hydroxylase, getestet. Die Kinder mit diesem Defekt müssen lebenslang mit Kortikosteroiden substituiert werden.

Die Diagnose einer seltenen, chronischen Erkrankung des Kindes kann von Eltern als kritisches und traumatisches Ereignis erlebt werden. Eltern fühlen sich mit der unerwarteten Diagnose oftmals überfordert. Sie sind häufig unzufrieden mit einem Überfluss oder einem Mangel an Informationen und Unterstützung, die ihnen vom Hilfesystem angeboten werden.

Die Eltern sind in mehrfacher Hinsicht belastet, da sie langfristig und dauerhaft gefordert sind und zeitweise komplexe Entscheidungen treffen müssen. Sie tragen die Verantwortung dafür, dass ihre Kinder mehrfach täglich Medikamente erhalten, deren Dosis stetig angepasst werden muss. In Krisensituationen muss die Dosis vervielfacht werden, da die Kinder bei Stress vital bedroht sind. Mädchen, welche mit AGS geboren werden, haben oftmals ein vermännlichtes, atypisches Genital und ihre Eltern müssen in den ersten Lebensjahren Entscheidungen über feminisierende Operationen treffen.

Eine umfassende Aufklärung über das Krankheitsbild und die Behandlungserfordernisse wird von Eltern als hilfreich erlebt. Eltern wollen verstehen, was die Diagnose für ihr tägliches Leben und das Familienleben bedeutet und wünschen sich nicht nur schriftliche Informationen über das Krankheitsbild, sondern ebenso Kontakt zu anderen Eltern. Eine gute Aufklärung sollte an die emotionalen Zustände der Eltern, ihre Gesundheitskompetenzen und ihren Lernstil angepasst erfolgen (Boyse et al., 2014). Aktuell ist wenig darüber bekannt, wie die Lebensqualität der Eltern von betroffenen Kindern durch die Erkrankung beeinflusst wird und ob Bedürfnisse der Eltern vom Hilfesystem erfüllt werden. Geeignete Instrumente zur Erfassung der elterlichen Lebensqualität und des Erlebens der medizinischen und psychosozialen Versorgung im Kontext von AGS fehlen.

Das Ziel dieser Arbeit ist die Entwicklung eines krankheitsspezifischen Pilotfragebogens, der die gesundheitsbezogene Lebensqualität von Eltern, die ein Kind mit adrenogenitalem Syndrom versorgen und ihre Erfahrungen im Gesundheitssystem erfassen soll. Zur Entwicklung der Items wurden

halbstrukturierte Interviews mit betroffenen Eltern, die im Rahmen der Studie „Lebensqualität und Copingmechanismen der Eltern von Kindern mit einem im Neugeborenen-Screening diagnostizierten AGS“ geführt worden sind, einer Sekundäranalyse unterzogen. Die vorliegenden Transkripte der Interviews wurden mit einer fokussierten Inhaltsanalyse nach Kuckartz und Rädiker (2017) untersucht und basierend auf den Aussagen und Erfahrungen der Eltern die Items formuliert und der Pilotfragebogen konstruiert. Die Überprüfung auf psychometrische Gütekriterien und Validierung des Fragebogens war nicht Teil dieser Arbeit.

2. Theoretische Grundlagen

In diesem Kapitel wird zunächst die Ätiologie und Pathogenese des AGS und seine Erscheinungsformen erklärt und erläutert, was unter seltenen und chronischen Erkrankungen verstanden wird. Danach wird der Begriff der Lebensqualität eingeführt. Es schließen sich Erläuterungen zu dem Belastungserleben von Eltern an, deren Kind an einer seltenen oder chronischen Erkrankung leidet. Schließlich werden Messmethoden zur Erfassung der Patientenorientierung, sogenannte Patient reported Experienced Measures (PREM) als Instrumente vorgestellt, mit denen die Erfahrungen von Patienten und Unzulänglichkeiten in der Versorgung aufgedeckt werden können.

2.1 Das Adrenogenitale Syndrom

Als AGS wird eine Gruppe von Störungen zusammengefasst, die autosomal-rezessiv vererbt werden und ätiologisch und klinisch ein heterogenes Krankheitsbild darstellen (Dörr & Schöfl, 2009; Stute, 2019). Allen Ausprägungen des Krankheitsbildes liegt eine Störung der Biosynthese des Kortisols in der Nebenniere durch einen Enzymdefekt zugrunde (Böttcher & Wildt, 2016; Dörr & Schöfl, 2009). Die Enzymdefekte entstehen durch Mutationen in den codierenden Genen. Je nach betroffenem Gen bzw. Enzym können fünf verschiedene Typen des AGS unterschieden werden (Böttcher & Wildt, 2016; Soelder et al., 2004).

In 90 bis 95% der Fälle liegt eine Mutation auf dem kurzen Arm des Chromosom 6, im Gen CYP 21A2 vor, die zu einem Defekt des Enzyms 21-Hydroxylase führt (Böttcher & Wildt, 2016; Dörr & Schöfl, 2009; Odenwald et al., 2015). In den anderen Fällen sind die Enzyme 11 β -Hydroxylase (1-2%), 3 β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase (1-2%) und 17-Hydroxylase (<1%) verändert (Stute, 2019). Klinisch wird bei der häufigsten Form des AGS, dem 21-Hydroxylasemangel zwischen dem klassischen AGS, welches schon im Neugeborenen- oder Kleinkindalter symptomatisch wird und dem nicht-klassischen AGS (sog. „Late-onset“-AGS), welches meist erst nach der Pubertät symptomatisch wird, unterschieden (Böttcher & Wildt, 2016; Rabe et al., 2012).

Beim klassischen Adrenogenitalen Syndrom (AGS) kommt es durch die Blockierung des Enzyms 21-Hydroxylase zu einer unzureichenden Produktion von Kortisol und in ca. 75% der Fälle auch zur Blockade der Biosynthese von Aldosteron (Nennstiel et al., 2019), so dass das klassische AGS weiter unterschieden werden kann, in ein Syndrom ohne Salzverlust bei ausreichender Synthese von Aldosteron und mit Salzverlust bei verminderter Aldosteronproduktion (Böttcher & Wildt, 2016; Dörr & Schöfl, 2009).

Durch den Enzymdefekt akkumulieren einerseits die nicht verstoffwechselten Vorstufen und fließen in die Androgenbildung (Nennstiel et al., 2019). Andererseits wird durch den Mangel an Kortisol reaktiv die hypophysäre Sekretion des adrenokortikotropen Hormons (ACTH) chronisch gesteigert, (Mönig & Jacobeit, 2013; Stute, 2019) und weitere nicht verstoffwechselbare Vorstufen produziert, aus denen wiederum adrenale Androgene produziert werden. Dieser erhöhte Androgenspiegel ist schon in der frühen Embryogenese nachweisbar und wirkt sich auf diese aus. Von AGS betroffene Mädchen sind durch den pränatal erhöhten Androgenspiegel bei Geburt virilisiert. Sie weisen mehrdeutige Genitalien auf, deren Ausprägung von einer einfachen Klitorishypertrophie bis zu einer als Penis imponierenden Klitorisvergrößerung mit Verschmelzung der Labioskrotalfalten (Mönig & Jacobeit, 2013) reichen kann. Die inneren weiblichen Organe, die Gebärmutter, die Eileiter und die Eierstöcke, sind regelrecht ausgebildet (Merke & Bornstein, 2005). Das AGS wird als häufigste Ursache mehrdeutiger Genitalien bei Neugeborenen (Szymanski et al., 2019) und bei Mädchen als die häufigste Ursache für atypische Genitalien bei der Geburt genannt (Carroll et al., 2020). Bei männlichen Neugeborenen mit klassischem AGS ist das Genital bis auf eine Hyperpigmentierung des Skrotums oder einer Vergrößerung des Penis unauffällig (Mönig & Jacobeit, 2013).

Beim Vorliegen eines klassischen AGS mit Salzverlust sind Neugeborene beiderlei Geschlechtes durch eine unzureichende Aldosteron-Produktion von einer Salzverlustkrise mit Gewichtsverlust, Dehydratation und Elektrolytstörungen mit Hyperkaliämie vital bedroht (Mönig & Jacobeit, 2013; Odenwald et al., 2015; *S1-Leitlinie Adrenogenitales Syndrom (AGS) im Kindes- und Jugendalter. Stand 02.10.2021*, 2021). Letztlich wird die individuelle Ausprägung des AGS durch die Restaktivität der 21-Hydroxylase, dem Ausmaß des Mangels an Kortisol und dem Ausmaß der Androgenproduktion bestimmt (Tschaidse et al., 2022).

Das Management des AGS stellt Eltern vor die Aufgabe, ihren Kindern dreimal täglich oral Hydrokortison verabreichen zu müssen. Wenn einem Kind zu hohe Mengen Kortison substituiert werden, zeigen sich ungewollte Effekte, beispielsweise eine Unterdrückung des Längenwachstums, Fettleibigkeit bis hin zu Symptomen eines Cushing Syndroms. Ist die verabreichte Dosis nicht hoch genug, besteht die Gefahr einer verfrühten Pubertät, durch die auch das Längenwachstum gebremst werden kann. Bei Kindern im Wachstum erfordert die Bestimmung der

passenden Dosis etwa alle drei bis sechs Monate Kontrollen der Laborwerte und Feststellung von Gewicht, Körpergröße und Knochenalter (Merke & Bornstein, 2005; Speiser et al., 2010).

Darüber hinaus ist häufig eine Stressdosierung mit Verdopplung oder Verdreifachung der Steroiddosis erforderlich, wenn das Kind einen Unfall oder Knochenbruch erleidet oder einen akuten, fiebrigen Infekt durchmacht. Wenn dann Anzeichen einer Nebennierenkrise vorliegen, kann eine orale Gabe der Medikamente nicht mehr ausreichen und eine intramuskuläre Notfallinjektion von Hydrocortison erforderlich werden (Merke & Bornstein, 2005; Speiser et al., 2010). Die Eltern sind also wiederholt gefordert komplexe Behandlungsentscheidungen treffen zu müssen (Merke & Bornstein, 2005).

Seit dem Jahr 2005 wird in Deutschland ein flächendeckendes Screening von Neugeborenen auf 14 angeborene Endokrinopathien und Stoffwechselstörungen durchgeführt (Nennstiel et al., 2019). Im Falle des AGS soll das Screening die Mortalität von Neugeborenen verhindern und die Spätfolgen reduzieren (Odenwald et al., 2015). Für das Screening wird das nicht verstoffwechselte 17-Hydroxyprogesteron (17-OHP) im Trockenblut bestimmt (Nennstiel et al., 2019).

Die Inzidenzen des AGS zeigen in verschiedenen Ethnien oder geografischen Räumen unterschiedliche Häufigkeiten. Die Häufigkeit des Auftretens eines klassischen AGS in Deutschland wird in den S1-Leitlinien von 2019 mit 1:14.700 Neugeborenen angegeben (Nennstiel et al., 2019). Mit dieser Prävalenz gehört das klassische AGS zu den seltenen Erkrankungen (Fleming, Van Riper, et al., 2017). In der Europäischen Union gilt eine Krankheit als selten, wenn von ihr nicht mehr als eine von 2.000 Personen betroffen sind (Wetterauer & Schuster, 2008). Es wird davon ausgegangen, dass es 5.000 bis 8.000 verschiedene seltene Krankheiten gibt, von denen schätzungsweise 30 Millionen Menschen in der EU betroffen sind (Frank et al., 2014; Wetterauer & Schuster, 2008), davon etwa 13,5 bis 25 Millionen Kinder und Jugendliche (Boettcher et al., 2021). Für Deutschland bedeutet dies, dass etwa 3 bis 6% der Bevölkerung, also 2,4 bis 5 Mio. Menschen an einer seltenen Erkrankung leiden (Wetterauer & Schuster, 2008). Circa 50 % der seltenen Erkrankungen manifestieren sich bereits im Kindesalter und etwa 30 % der Betroffenen versterben vor dem 5. Lebensjahr (Tutus et al., 2021). Die Mehrzahl der seltenen Erkrankungen ist nicht heil- und auch nur ungenügend behandelbar (Wetterauer & Schuster, 2008).

Trotz der großen Heterogenität und Komplexität der Krankheitsbilder seltener Erkrankungen (Wiegand-Grefe et al., 2022), ist die Belastung der Betroffenen und ihrer Familien sehr vergleichbar (Pelentsov et al., 2015). Familien von Kindern mit seltenen Krankheiten sind oft stark belastet durch Ängste, Unsicherheiten und Sorgen um das betroffene Kind und seine Geschwister (Boettcher et al., 2020). Da seltene Erkrankungen oftmals genetisch bedingt sind, wird auch die weitere Familienplanung dadurch beeinflusst (Kohlschütter & van den Bussche, 2019).

Familien von Kindern mit seltenen Krankheiten erleben großen psychologischen Stress, durch den Verlust von sozialen Kontakten, durch Missgunst in ihrer Umgebung wegen benötigter sozialer Hilfsdienste, Verzicht auf Berufstätigkeit, Unsicherheit über die Zukunft, Warten auf Testergebnisse, Unklarheiten darüber, ob die jeweilige Versorgung die bestmögliche ist und hohe Kosten, wenn keine Sozialversicherung gegeben ist (Kohlschütter & van den Bussche, 2019). In einem systematischen Review (Boettcher et al., 2021) zur Lebensqualität von Eltern, deren Kinder unter einer seltenen Erkrankung leiden, konnte herausgearbeitet werden, dass in einer großen Anzahl von Studien die Lebensqualität von Eltern, deren Kinder an einer seltenen Erkrankung leiden, signifikant niedriger war als die Lebensqualität von Eltern mit gesunden Kindern. Die erhobenen Werte der Lebensqualität gleichen denen von Eltern, deren Kinder an anderen chronischen Erkrankungen leiden (Boettcher et al., 2021). Für viele Eltern eines Kindes mit einer seltenen Krankheit erstreckt sich die Last der Betreuung über viele Jahre und bedeutet eine lebenslange Verpflichtung (Pelentsov et al., 2015).

Körperliche Erkrankungen mit einer Dauer von mehr als sechs Monaten werden gewöhnlich als chronische Erkrankung bezeichnet (Schmidt & Thyen, 2008). Da das AGS eine lebenslang anhaltende Störung ist (Fleming, Van Riper, et al., 2017), ist sie auch als chronische Erkrankung zu betrachten. Die Prävalenz von chronischen Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen wird in Deutschland auf 13 bis 27% geschätzt (KiGGS Study Group et al., 2014). In den letzten Jahrzehnten haben chronische Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters stetig zugenommen, so dass auch Fragen der psychosozialen Versorgung der Betroffenen und ihrer Familien an Bedeutung gewonnen haben (Schmidt & Thyen, 2008; Wiedebusch & Muthny, 2009). Die individuellen Folgen der chronischen Erkrankung für die Kinder bzw. ihre Eltern wird am intensivsten von dem Fachgebiet der Lebensqualitätsforschung untersucht (Schmidt & Thyen, 2008).

2.2 Gesundheitsbezogene Lebensqualität – Health related Quality of Life (HrQoL)

Der Begriff „Lebensqualität“ wurde zunächst in der Politik und den Sozialwissenschaften gebraucht und beschrieb die sozio-ökonomischen Ressourcen und den Entwicklungsstand der medizinischen Versorgung eines Staates (Büchi & Scheuer, 2004; Freund, Alexandra M. & Ziegelmann, Jochen P., 2009). In der Medizin wurde Ende der 60er Jahre damit begonnen, die Ziele ärztlichen Handelns zu hinterfragen und nach Bewertungskriterien zu suchen. Die, bis dahin in der Medizin üblichen, biomedizinischen Indikatoren zur Beschreibung eines Behandlungserfolges, wie beispielsweise Symptomreduktion oder Überleben, erschienen nicht mehr ausreichend, so dass nach weiteren Kriterien gesucht wurde (Büchi & Scheuer, 2004, S. 433). Die ersten Instrumente zur Messung von Lebensqualität wurden in der Onkologie eingeführt, um den Nutzen von medizinischen Interventionen und die dadurch erreichte Lebensverlängerung gegen Nebenwirkungen der Therapie abzuwägen (Büchi & Scheuer, 2004). Damit rückte der:ie Patient:in und das Erleben der Krankheit und Kranksein in den Fokus zur Beurteilung medizinischer Leistungen (Büchi & Scheuer, 2004, S. 434).

Im Zuge der Definition von Gesundheit der Weltgesundheitsorganisation (WHO), die nicht nur die körperlichen, sondern auch die psychischen und sozialen Aspekte des Wohlbefindens betonte, hat sich das Verständnis von Gesundheit von einem eher begrenzten biologischen Modell zu einem erweiterten biopsychosozialen Modell gewandelt (Bullinger, 2000). Als eigenständiger Terminus in die Medizin eingeführt wurde der Begriff Lebensqualität jedoch erst Anfang der 80er Jahre (Bullinger, 2000). Eine häufig zitierte Definition von gesundheitsbezogener Lebensqualität ist die von Bullinger (2000). Sie versteht unter gesundheitsbezogener Lebensqualität den Selbstbericht von sozialen, psychischen, körperlichen und alltagsnahen Aspekten von Wohlbefinden und Funktionsfähigkeit. Ein wichtiges krankheitsübergreifendes Instrument zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität, wie beispielsweise der SF-36 (Short Form-36 Health Survey), basieren auf den von Bullinger (2000) formulierten, oben genannten Dimensionen.

Bei Erkrankungen im Kindesalter können die Familie und insbesondere die Hauptpflegeperson einer erheblichen Belastung ausgesetzt sein (Bullinger, 2000). Denn neben dem erkrankten Kind selbst sind auch dessen Eltern zahlreichen psychosozialen Belastungen ausgesetzt, die zu einer Beeinträchtigung ihrer gesundheitsbezogenen Lebensqualität führen können (Wiedebusch & Muthny, 2009). So berichten Eltern von Kindern mit verschiedenen chronischen Erkrankungen übereinstimmend von einem Verlust an Lebensqualität (Wiedebusch & Muthny, 2009) und über eine geringere psychologische und physische Lebensqualität im Vergleich zu Eltern nicht kranker Kinder. Wiedebusch & Muthny (2009) vermuten, dass dies mit dem Ausmaß an Komplexität in der Betreuungsrolle zusammenhängen könnte.

Erste Versuche, die Lebensqualität von Eltern erkrankter Kinder zu beschreiben, wurden wiederum in der Onkologie, diesmal der pädiatrischen Onkologie, durchgeführt (Goldbeck & Storck, 2002). Das erste psychometrische Messinstrument im deutschsprachigen Raum, welches spezifisch für die Erfassung der Lebensqualität von Eltern chronisch kranker Kinder entwickelt wurde, ist das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar (ULQIE) (Goldbeck & Storck, 2002). Die Autoren beschreiben, dass ihr Instrument eingesetzt werden kann, um Eltern mit einem besonderen Betreuungsbedarf zu finden oder den Erfolg von Unterstützungsmaßnahmen zu evaluieren (Goldbeck & Storck, 2002). Als einen weiteren Vorteil der Erhebung der Lebensqualität beschreiben Goldbeck und Storck (2002), dass Eltern eines chronisch kranken Kindes als Risikogruppe hinsichtlich der Entwicklung eigener gesundheitlicher und psychosozialer Auffälligkeiten angesehen werden können, ohne dass auf eine pathologisierende psychiatrische Kategorie zurückgegriffen werden muss. Das ULQIE ist mittlerweile in vielen deutschen Studien verwendet worden. Allerdings ist es ein generisches Instrument und nicht krankheitsspezifisch konstruiert. Von Dingemann et al (2020) wird empfohlen, sowohl generische als auch krankheitsspezifische HrQoL-Instrumente zu verwenden und die HrQoL von Eltern und Geschwistern in Längsschnittstudien zu messen, um die Familie als System besser zu verstehen. Die Betrachtung des Familiensystems ist sinnvoll, da Korrelationen zwischen der psychischen Gesundheit der Eltern und der HrQoL des Kindes bestehen (Fricke, 2020). Obwohl die Schwere der Erkrankung als ein wichtiger Prädiktor für die elterliche Lebensqualität identifiziert wurde, stellen psychosoziale Faktoren zuverlässigere Prädiktoren für die elterliche Lebensqualität dar als krankheitsspezifische Faktoren (Boettcher et al., 2021). So wird die Lebensqualität der Eltern beispielsweise auch durch den initialen Diagnoseschock, wiederkehrende Krankheitsorgen, zusätzlichen Betreuungsaufwand, die Last der (Entscheidungs)- Verantwortung, die geforderte Daueraufmerksamkeit im Hinblick auf Krankheitssymptome oder Warnsignale und die Kooperation mit dem Kind im Hinblick auf das Einhalten eines oft komplexen Therapieplans, beeinträchtigt (Wiedebusch & Muthny, 2009).

2.3 Krankheitslast – Burden of Disease

Eine chronische Erkrankung stellt für das Kind, sein familiäres Umfeld und das Gesundheitssystem eine große Herausforderung dar, da die emotionale, soziale und körperliche Entwicklung des Kindes in einer komplexen Verbindung mit dem Verlauf der Erkrankung assoziiert ist (Schmidt & Thyen, 2008). Während die Bedürfnisse von Kindern verschiedener chronischer Erkrankungen heterogen sind, sind die Bedürfnisse der Eltern eher homogen (Pelentsov et al., 2015). Eltern sehen sich bei der Bewältigung der Erkrankung ihres Kindes im Alltag mit einer Reihe von gemeinsamen Aufgaben konfrontiert: Akzeptanz der Erkrankung des Kindes, Bewältigung der Erkrankung des Kindes im Alltag, Erfüllung der normalen Entwicklungsbedürfnisse des Kindes, Erfüllung der Entwicklungsbedürfnisse

anderer Familienmitglieder, Bewältigung von Stress und periodischen Krisen, Unterstützung der Familienmitglieder beim Umgang mit ihren Gefühlen, Aufklärung anderer über die Erkrankung des Kindes und Aufbau eines Unterstützungssystems (Dellve et al., 2006). Eltern und auch Geschwister betroffener Kinder leiden oft unter emotionalen und gesundheitlichen Beeinträchtigungen, Ängsten und einer erhöhten Stressbelastung im Alltag (Reich et al., 2011). Die in empirischen Studien beschriebenen Probleme von Eltern beziehen sich auf das Alleinsein mit dem Problem, die Schwierigkeiten, eine korrekte Diagnose zu erhalten, Informationen über die Krankheit zu finden und die Bewältigung des Pflegealltags (Dellve et al., 2006). Das Ausmaß, in dem sich die Krankheit auf die elterliche Anpassung auswirkt, hängt von der Art der Erkrankung, der Dauer der Erkrankung, dem Alter des Kindes und dem Land, in dem die Familien leben, ab (Pinquart, 2013). In einer Studie aus den Niederlanden mit Eltern von chronisch kranken Kindern, konnte durch eine Subgruppenanalyse gezeigt werden, dass Eltern eine geringere gesundheitsbezogene Lebensqualität in den Bereichen Schlaf, soziales Funktionieren, tägliche Aktivitäten, Vitalität, positive Emotionen in krankheitsspezifischen Gruppen hatten, als Eltern gesunder Schulkinder. Im Durchschnitt waren 45% der Eltern chronisch kranker Kinder von einer Beeinträchtigung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität bedroht (Hatzmann et al., 2008).

Bislang fehlt es für Eltern von Kindern mit komplexen Betreuungsbedürfnissen oft an angemessenen Unterstützungsleistungen, die ihnen bei ihrer intensiven Elternrolle helfen (Woodgate et al., 2015). Nach Dellve et al. (2006) hat sich gezeigt, dass instrumentelle und emotionale, sowie soziale Unterstützung den Eltern im Anpassungsprozess hilft. Unterstützung der Eltern ist auch vor dem Hintergrund anzustreben, dass sich das Wohlbefinden der Eltern wiederum auf die HrQoL der chronisch erkrankten Kinder auswirkt (Wiedebusch & Muthny, 2009).

2.4 Erfassung der Patientenorientierung

Um festzustellen, wo in der Versorgung Lücken und Qualitätsdefizite sind, ist es notwendig, die subjektive und krankheitsspezifische Sicht der Betroffenen zu erfassen. Nur von Betroffenen oder deren Angehörigen können diese Defizite aufgedeckt werden, da nur sie, anders als die professionellen Beteiligten, einen horizontalen Einblick in die verschiedenen Bereiche und Sektoren des Gesundheitswesens haben (Große, 2021). Die subjektive Patientensicht kann mittels sog. PROMs (Patient-reported Outcome Measures) objektiviert werden (Müller & Biberthaler, 2021). PROMs messen, wie Betroffene ihren Gesundheitszustand wahrnehmen, wie sie ihren funktionellen Status im Zusammenhang mit der Gesundheitsversorgung beurteilen und wie zufrieden sie mit ihrer Behandlung sind (Hostettler et al., 2018; Weldring & Smith, 2013).

Solche unspezifischen Zufriedenheitsabfragen werden allerdings als problematisch angesehen. Einerseits kann die „Informationsasymmetrie“ (Mühr et al., 2022) in der Beziehung zwischen ärztlichem Fachpersonal und Betroffenen und andererseits das Angewiesensein auf Hilfe dazu beitragen, dass Betroffene sich meist zufrieden oder entsprechend einer sozialen Erwünschtheit verzerrt über ihre Behandlung äußern. Auch können befragte Personen eine vergleichbare Versorgung erhalten haben, sich in ihrer Zufriedenheit dennoch sehr unterscheiden, weil die Zufriedenheit von ihren individuellen Erwartungen an die Versorgung abhängt (Große, 2021). So kommt es vor, dass sich Befragte zu schlechter Qualität positiv äußern, oder Befragte gar mit guter Qualität unzufrieden sind. Insofern geben die subjektiven Messungen der Patientenzufriedenheit lediglich einen Hinweis darauf, wie gut die Erwartungen eines Betroffenen erfüllt wurden. Dieser Maßstab wird kritisiert, weil er zu stark von früheren Begegnungen mit dem Gesundheitswesen beeinflusst wird (Bull et al., 2019) und Mängel des Systems so nicht erfasst werden. Das Deutsche Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen (IQTiG) hat in seinen methodischen Anforderungen an die Entwicklung von Befragungsinstrumenten ausdrücklich faktenorientierte Befragungsansätze statt Zufriedenheitsmessungen vorgesehen (Mühr et al., 2022).

Mit PROMs verwandt sind Patient-reported Experience Measures (PREM) (Mihaljevic et al., 2022). PREMs basieren auf den Erfahrungen der Patienten und Patientinnen und vermeiden dadurch die Unzulänglichkeiten von Zufriedenheitsbefragungen. PREMs sind eher nicht universell nutzbar (Mihaljevic et al., 2022), da mit ihnen spezifische Erfahrungen in der Begegnung mit dem Versorgungssystem exploriert werden (Große, 2021). Mihaljevic et al. (2022) schlagen vor, 4 Kategorien von PREMs zu unterscheiden: generische, fachspezifische, behandlungspfad-spezifische und krankheitsspezifische PREMs (Mihaljevic et al., 2022). Entsprechend dieser Kategorisierung handelt es sich, bei dem in dieser Arbeit entwickelten Pilotfragebogen um einen krankheitsspezifischen PREM.

PREMs sind Instrumente, die erfassen, "was" während einer Behandlungsepisode passiert ist und "wie" es aus der Sicht der Betroffenen passiert ist (Bull et al., 2019). PREMs fokussieren auf den Prozess der medizinischen Versorgung, beispielsweise auf die Kommunikation der Patienten und Patientinnen mit dem Personal, auf Wartezeiten oder die Koordination zwischen dem ambulanten und stationären Sektor (Hostettler et al., 2018). Besonders in Deutschland, mit seinem mehrfach segregierten Gesundheitssystem, kommt es an den Sektorübergängen häufig zu Schwierigkeiten oder Versorgungsabbrüchen und nur die Patienten und Patientinnen haben die „spezifische Kompetenz“ den gesamten Versorgungsverlauf bewerten zu können. Aus den persönlichen Erfahrungen der Betroffenen lassen sich Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung ableiten. Damit helfen PREMs Schwachstellen im Versorgungssystem aufzudecken (Mühr et al., 2022). Bei diesem faktenorientierten Ansatz ist der individuelle Bewertungsspielraum deutlich

geringer, als bei der Abfrage von Zufriedenheit, so dass Beobachtungen von Bewertungen weitgehend differenziert werden können (Große, 2021).

Die Erstellung eines PREM ist ein mehrschrittiger, iterativer Prozess auf der Basis qualitativer Methoden (Mihaljevic et al., 2022). Der Prozess der Entwicklung eines neuen PREM beginnt mit einer Überprüfung der Literatur, der sich wahlweise Interviews der Betroffenen oder Fokusgruppen anschließen. Die so erhobenen Daten werden mittels einer qualitativen Analyse ausgewertet, der ein Kategoriensystem mit Ober- und Unterkategorien zu Grunde liegt. Die neuen Items können dann aus diesen Kategorien heraus entwickelt werden (Kamudoni et al., 2018). Es ist darauf zu achten, dass die Items für die Zielpopulation relevant und verständlich sind und die Perspektive der befragenden Population vollständig abbilden. Sichtweisen der Forscher sollten in den Fragebogen nicht einfließen (Ricci et al., 2019). In dem Maße, in dem sich die Erfahrungen der Zielpopulation beispielsweise durch gesellschaftliche Prozesse, Wandlungen des Gesundheitssystems oder der Versorgungssituation verändern, sind Modifikationen von bestehenden PREMs oder Neuentwicklungen notwendig (Mihaljevic et al., 2022).

3. Fragestellung und Ziel der Arbeit

In der vorliegenden Arbeit wird der Frage nachgegangen, wie Eltern von Kindern mit AGS ihre Lebensqualität einschätzen und ob es Bedürfnisse der Eltern gibt, die dem Gesundheitssystem nicht bekannt sind oder vom System nicht erfüllt werden. Weiter wird exploriert von welchen Hilfen Eltern profitieren oder welche Hilfen sie sich wünschen, um resultierend zukünftigen Eltern bessere Unterstützungsmaßnahmen anbieten zu können.

Das Ziel dieser Arbeit ist die Erstellung eines Pilotfragebogens, der die Lebensqualität und spezifischen Belastungen von Eltern mit Kindern mit AGS erfassen soll. Zur Beantwortung der Fragestellung wird zunächst ein systematisches Review durchgeführt, um den Stand der Forschung zu erfassen und zu explorieren. Zudem soll geprüft werden, ob validierte, krankheitsspezifische Messinstrumente zur Beurteilung der Lebensqualität von Eltern betroffener Kinder vorliegen. Als Ausgangspunkt für die Entwicklung der Items des zu entwickelnden Fragebogens dienen im zweiten Schritt Interviews mit Eltern von betroffenen Kindern, die mit einer fokussierten Interviewanalyse untersucht werden. Es wird eine Sekundäranalyse mit bereits vorliegenden Elterninterviews durchgeführt. Zur Analyse der Interviews wird sowohl deduktiv, auf Grundlage der Ergebnisse des Reviews und des Interviewleitfadens, als auch induktiv, basierend auf den Äußerungen der Eltern in den Interviews, ein Kategoriensystem entwickelt. Dieses Kategoriensystem und Ankersätze der Interviews bilden die Grundlage zur Formulierung der Items, die dann in ihrer Gesamtheit den Pilotfragebogen ergeben.

Im Anschluss an diese Arbeit sind weitere Bearbeitungsschritte erforderlich. Die Items des Pilotfragebogens müssen überprüft und der Pilotfragebogen auf psychometrische Gütekriterien untersucht werden. Wenn der Fragebogen nach einem Feld- und Re-Test validiert ist, kann er in der Versorgung als PREM eingesetzt werden.

4. Systematisches Review

Im folgenden Kapitel wird zunächst das methodische Vorgehen zur Erstellung des systematischen Reviews beschrieben. Es werden die Ein- und Ausschlusskriterien und die durchsuchten Datenbanken genannt und die Suchstrings tabellarisch (Tabelle 1) aufgeführt. Daran schließt sich eine formale Beschreibung der Ergebnisse an, die in einem Flussdiagramm (Abbildung 1) nach Moher et. al (2009) dargestellt werden. Schließlich werden die in das Review einbezogenen Studien in alphabetischer Reihenfolge zusammengefasst und beschrieben. Eine tabellarische Aufstellung der in das Review einbezogenen Studien findet sich im Anhang B. Zuletzt werden die Stärken und Schwächen der einbezogenen Studien diskutiert.

4.1 Methodik systematisches Review

Die systematische Literaturrecherche wurde entlang des PRISMA-Statement (Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses) (Moher et al., 2009) durchgeführt.

4.1.1 Ein- und Ausschlusskriterien

Im ersten Schritt wurden Ein- und Ausschlusskriterien der in das Review einzubeziehenden Studien formuliert, die in Tabelle 1 dargestellt sind. In die Auswertung wurden nur Studien eingeschlossen, in denen Eltern oder betreuende Personen von Kindern mit AGS, jeden Schweregrads, befragt wurden. Die Kinder sollten ein Alter von 0-21 Jahre haben. Eltern von gesunden Kindern, Eltern deren Kinder an anderen chronischen Erkrankungen oder von einer nicht näher spezifizierten Störung der Geschlechtsentwicklung betroffen sind, wurden ausgeschlossen. Die befragten Eltern oder betreuenden Personen sollten in die Versorgung des Kindes involviert sein, so dass sie von der Belastung durch die Versorgung, beispielsweise durch Diagnoseschock, Umgang mit Medikation und adrener Krise oder Belastungen im partnerschaftlichen, familiären oder freundschaftlichen Umfeld, betroffen waren. Studien, die sich auf die Lebensqualität von Kindern oder Erwachsenen mit AGS bezogen, wurden ausgeschlossen. Es wurden qualitative und quantitative Studien und Peer-reviewed Publikationen eingeschlossen und Monografien, Buchkapitel, Reviews und Kongressbeiträge

ausgeschlossen. Es wurden keine Studien aufgrund des Erscheinungsdatums oder der Sprache ausgeschlossen.

Tabelle 1 Ein- und Ausschlusskriterien für systematisches Review

	Einschlusskriterien	Ausschlusskriterien
Population	<ul style="list-style-type: none"> • Eltern oder betreuende Personen von Kindern mit Adrenogenitalem Syndrom • Alter der Kinder 0-21 Jahre • jeder Schweregrad der Erkrankung 	<ul style="list-style-type: none"> • Eltern gesunder Kinder • Eltern von Kindern mit anderen chronischen Erkrankungen • Eltern von Kindern mit anderen Störungen der Geschlechtsentwicklung
Exposition	<ul style="list-style-type: none"> • Psychosoziale Belastung der Eltern o. betreuenden Personen • Diagnoseschock aus Sicht der Eltern o. betreuenden Personen • Umgang mit Medikation des AGS-Kindes aus Sicht der Eltern o. betreuenden Personen • Umgang mit Familie, Freunden, Schule aus Sicht der Eltern • Partnerschaft der Eltern 	
Outcome	<ul style="list-style-type: none"> • Lebensqualität und Belastungen der Eltern von Kindern mit klassischem AGS 	<ul style="list-style-type: none"> • Lebensqualität und Belastungen von Kindern mit AGS, von Erwachsenen mit AGS
Form der Publikation	<ul style="list-style-type: none"> • Peer-reviewed Publikationen • Qualitative Studien • Quantitative Studien • jedes Publikationsjahr • alle Sprachen • Volltext verfügbar 	<ul style="list-style-type: none"> • Reviews • Kongressbeiträge • nur Abstract verfügbar

4.1.2 Datenbanken

Die Recherche wurde in zwei Datenbanken durchgeführt und durch eine Handsuche ergänzt. Es wurde in der Datenbank Web of Science Core Collection von Clarivate Analytics, vormals „Thomas Reuters“, ein Medienkonzern mit Sitz in Toronto, Kanada und in der Meta-Datenbank PubMed der National Library of Medicine, NLM, der vereinigten Staaten von Amerika gesucht.

4.1.3 Suchstrings

Basierend auf den etablierten Leitfäden zur Erstellung eines systematischen Reviews (Harris et al., 2014; Moher et al., 2009) wurden Suchstrings erstellt. Dabei wurden für die drei, im Sinne der Fragestellung, relevanten Themenbereiche: Adrenogenitales Syndrom, betreuende Personen und Lebensqualität Schlagworte, (MeSH-Terms), Begriffe und Synonyme gesucht. Die Begriffe wurden trunkiert und mit den Booleschen Operatoren „AND“/ „OR“ verknüpft. Da die beiden genutzten Datenbanken mit einer unterschiedlichen Syntax arbeiten, wurde für beide Datenbanken ein eigener Suchstring erarbeitet. Der Suchstring für Web of Science ist in Tabelle 2 aufgeführt, der Suchstring für PubMed in Tabelle 3.

Tabelle 2 Adaptierter Suchstring für Web of Science Core Collection; Recherche durchgeführt am 21.03.21

Suchstring Web of Science 21.03.2021		Ergebnisse
# 1	TS=("adrenogenital syndrome" OR "steroid 21 hydroxylase deficiency" OR "adrenal hyperplasia" OR "Disorders of Sex Development")	10.186
# 2	TS=(aldosteronism)	5.850
# 3	TS=("polycystic ovarian syndrome")	3.485
# 4	TS=("Turner-Syndrom")	22
# 5	#1 NOT (#2 OR #3 OR #4)	9.621
# 6	TS=("psychosocial health" OR "mental health" OR "quality of life" OR "well being" OR "burden of disease" OR "psychosocial adjustment" OR "social support")	817.353
# 7	TS=(parent* OR Caregiv* OR family OR "primary care" OR mother* OR father* OR siblings)	2.502.908
	#5 AND #6 AND #7	123

Tabelle 3 Suchstring für die Datenbank „PubMed“; Recherche durchgeführt am 06.03.21

Suchstring- PubMed 06.03.21	Ergebnisse
(((parent*[Title/Abstract]) OR (parent*[MeSH Terms]) OR (Caregiv*[MeSH Terms]) OR (Caregiv*[Title/Abstract]) OR (family[Title/Abstract]) OR (family[MeSH Terms]) OR (primary care) OR (sibling) OR (mother*) OR (father*)))	2.019,982
((psychosocial health[Title/Abstract]) OR (psychosocial health[MeSH Terms]) OR (mental health[MeSH Terms]) OR (mental health[Title/Abstract]) OR (quality of life[MeSH Terms]) or (quality of life[Title/Abstract]) OR (well being[Title/Abstract]) OR (burden of disease) or (psychosocial adjustment) or (social support))	1.048.635
((((adrenogenital syndrome[MeSH Terms]) OR (steroid 21 hydroxylase deficiency[Title/Abstract]) OR (adrenogenital syndrome[Title/Abstract]) OR (46, XX Disorders of Sex Development) OR (adrenal hyperplasia[Title/Abstract])) NOT ((polycystic ovarian syndrome) or (aldosteronism)))) NOT (turner syndrome)	9.926
((adrenogenital syndrome[Title/Abstract]) OR (adrenogenital syndrome[MeSH Terms]) OR (steroid 21 hydroxylase deficiency[Title/Abstract]) OR (adrenal hyperplasia[Title/Abstract]) OR (46, XX Disorders of Sex Development[Title/Abstract])) NOT ((polycystic ovarian syndrome) OR (aldosteronism) OR (turner syndrome)) AND ((parent*[Title/Abstract]) OR (parent*[MeSH Terms]) OR (Caregiv*[MeSH Terms]) OR (Caregiv*[Title/Abstract]) OR (family[Title/Abstract]) OR (family[MeSH Terms]) OR (primary care) OR (mother*) OR (father*) OR (maternal) OR (paternal) OR (siblings)) AND ((psychosocial health[Title/Abstract]) OR (psychosocial health[MeSH Terms]) OR (mental health[MeSH Terms]) OR (mental health[Title/Abstract]) OR (quality of life[MeSH Terms]) OR (quality of life[Title/Abstract]) OR (well being [Title/Abstract]) OR (burden of disease) OR (psychosocial adjustment) OR (social support))	78

4.1.4 Einbezogene Quellen

In die Auswertung wurden Artikel einbezogen, die den unter 4.1.1 genannten Kriterien entsprachen. Einige Artikel konnten nicht einbezogen werden, da in den Studien neben Eltern von AGS-Kindern auch Eltern von Kindern mit anderen Störungen der Geschlechterentwicklung einbezogen worden waren und die Ergebnisse nicht störungsspezifisch differenziert aufgeschlüsselt waren. Von einem polnischen Artikel, der nach Sichtung des Abstracts die Ein- und Ausschlusskriterien zu erfüllen schien, gelang es nicht, den Volltext zu erhalten. Ein Artikel in brasilianischer Sprache wurde von der Autorin übersetzt.

4.2 Ergebnisse systematisches Review

Initial wurden in beiden Datenbanken zusammen 201 Treffer gefunden. Nach dem Entfernen von 31 Doubletten verblieben 170 Treffer. Nach Sichtung der 170 Titel wurden 134 Artikel ausgeschlossen, so dass 36 Artikel verblieben. Von diesen wurden nach Sichtung des Abstracts 17 Artikel ausgeschlossen. Es verblieben 19 Artikel, die im Volltext auf Eignung beurteilt wurden. Aufgrund des Volltextes wurden weitere 12 Artikel begründet ausgeschlossen und 7 Artikel einbezogen.

Zur Ergänzung der Suche in den Datenbanken wurde eine Handsuche durchgeführt und die Literaturverweise der gesichteten Publikationen weiterverfolgt und nach weiteren Quellen gesucht, welche die Ein- und Ausschlusskriterien erfüllten. Durch die Handsuche wurden weitere 19 Abstracts gesichtet und davon von 15 Publikationen der Volltext auf Eignung beurteilt. Von den 15 Publikationen wurden 10 ausgeschlossen, so dass schließlich 5 weitere Studien in das Review eingeschlossen werden konnten (Abbildung 1).

Es erfüllten 12 empirische Studien die festgelegten Kriterien und konnten für dieses Review eingeschlossen werden (Abbildung 1). Die inkludierten Studien wurden weltweit durchgeführt. Drei Studien wurden in Europa (Lundberg et al., 2017; Reich et al., 2011; Sanches et al., 2012) durchgeführt, drei Studien sind aus den Vereinigten Staaten von Amerika, (Boyse et al., 2014; Fleming et al., 2017; Szymanski et al., 2019), vier Studien aus Asien (Abad et al., 2017; Armstrong, et al., 2006; de Silva et al., 2014; Joshi et al., 2017) und zwei Studien aus Brasilien (Gilban et al., 2014; Telles-Silveira et al., 2009).

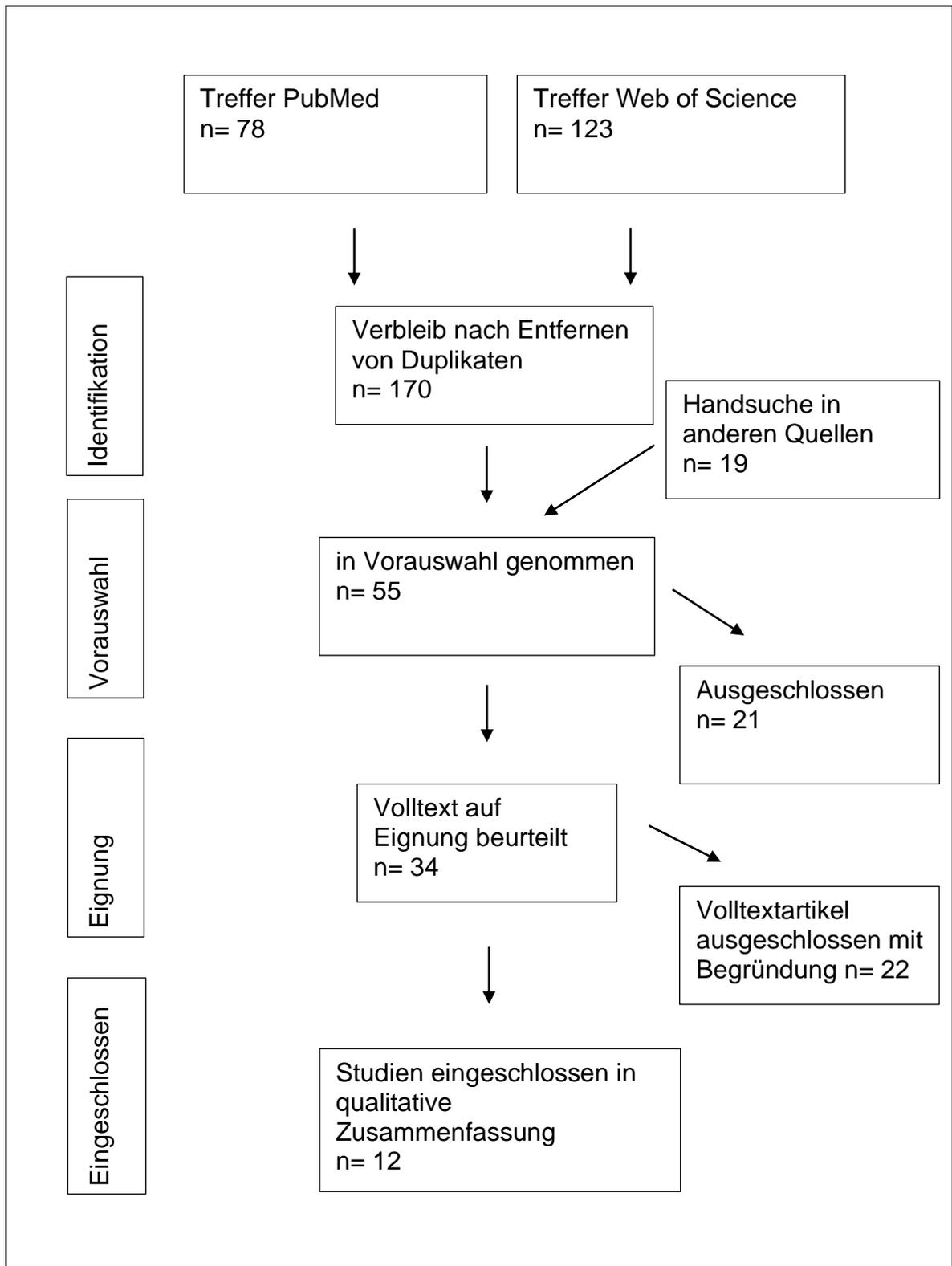


Abbildung 1 Flussdiagramm Schritte der Selektion der Studien in Anlehnung an Prisma Statement (Moher et al. 2009)

Beschreibung der einbezogenen Studien

Communication about Congenital Adrenal Hyperplasia: Perspective of Filipino Families (Abad et al., 2017)

Abad et al. (2017) führten auf den Philippinen eine qualitative deskriptive Studie mit Eltern einer Selbsthilfegruppe durch. Ziel war es die Kommunikationsmuster der Eltern über das AGS zu verstehen. Es wurden elf weibliche Personen aus fünf Familien interviewt. Zehn Personen waren Mütter oder Großmütter von Kindern mit AGS. Eine befragte Person war selbst von AGS betroffen und zum Zeitpunkt des Interviews bereits 18 Jahre alt. Das Alter der anderen befragten Personen lag zwischen 20 und 67 Jahren. Alle Personen lebten in Manila. Für die Interviews wurde ein Interviewleitfaden benutzt, der auf der Basis eines Literaturreviews entwickelt worden war. Alle Interviews wurden wörtlich transkribiert. Die Transkripte wurden von Filipino ins Englische übersetzt. Die Daten wurden mit Hilfe einer Software analysiert und thematisch kategorisiert. Es wurden zunächst individuelle Kategorien gebildet und dann Kategorien für die gesamte Familie entwickelt.

Die philippinische Gesellschaft ist eine kollektivistische Gesellschaft, in der Informationen mit der Familie oder Freunden geteilt werden. Die Kommunikation mit der Familie über die Erkrankung des Kindes beginnt direkt nach dem ärztlichen Diagnosegespräch und wird im Verlauf weitergeführt. Die Mütter sind dabei die Personen in der Familie, die als erste die Diagnose erhalten und zunächst nur mit ihrem Ehemann und ihrer eigenen Mutter darüber sprechen. Erst im Verlauf wird die Diagnose dann auch mit entfernteren Verwandten, Freunden und Nachbarn geteilt.

Zu Beginn des Kommunikationsprozesses wird hauptsächlich über medizinische Informationen gesprochen. Aussagen von ärztlichem oder pflegerischen Personal, welches sich mit AGS nicht auskennen verunsichern die betroffenen Angehörigen. Die genetischen Sachverhalte werden meist nur mit der Familie besprochen. Der Kommunikationsprozess wird hauptsächlich von der Mutter, unterstützt von der Großmutter, geführt. Das Verständnis der Familien in Bezug auf das genetische Wiederholungsrisiko und den Status eines heterozygoten Überträgers sind häufig begrenzt. Die uneindeutigen Genitalien werden gegenüber entfernteren Verwandten oder Freunden oft nicht offenbart.

Die Informationen über AGS werden aus unterschiedlichen Gründen geteilt, beispielsweise um mehr über die Familiengeschichte zu erfahren, Hilfe bei der Versorgung des Kindes zu erhalten oder um Unterstützung mit den eigenen schwierigen Emotionen zu erhalten. Die Entscheidung, die Diagnose zu kommunizieren, hängt von verschiedenen Faktoren ab. In den Familien wurde häufig diskutiert welche Seite der Familie die „Schuld“ für die Erkrankung des

Kindes trägt und meist wurde die Familie der Mutter beschuldigt. Durch das Auftreten von AGS in der Familie kann aber auch ein stärkerer familiärer Zusammenhalt erlebt werden.

Zu lernen, dass AGS eine lebenslange Bedingung ist und dass es zu Komplikationen kommen kann, löst Sorgen und Ängste um das Kind aus. "All families in this study reported strong emotional response that ranged from sadness to being surprised and in shock after learning the child's condition"(Abad et al., 2017). Viele Familien sorgen sich um die Zukunft der betroffenen Kinder, äußerten aber die Hoffnung, dass ihr Kind trotz der aktuellen Herausforderungen eine normale Zukunft haben wird.

Die Autoren kommen zu dem Schluss, dass die Familien und insbesondere die Mütter Unterstützung bei der Kommunikation innerhalb der Familien erhalten sollten, da sie die Personen sind, die in der Familie hauptsächlich über das AGS sprechen. Genetischen Beratern komme damit die entscheidende Rolle zu, die richtigen Informationen zu vermitteln und zu beraten, wie diese Informationen an andere Mitglieder der Familie weitergegeben werden können.

Die Studie ist limitiert durch die kleine Anzahl von Testpersonen, die alle aus der gleichen Selbsthilfegruppe rekrutiert wurden. Auf den Philippinen leben 175 ethnolinguistische Gruppen. Die beschriebenen Kommunikationsstrukturen sind damit nicht repräsentativ und es kann nicht ausgeschlossen werden, dass Mitglieder aus anderen ethnolinguistischen Gruppen, andere Kommunikationsmuster zeigen und mit Informationen anders umgehen.

Living with Congenital Adrenal Hyperplasia in Vietnam: A Survey of Parents (Armstrong, et al., 2006)

Bei dem jährlichen Treffen der „CAH Support Group“ im National Hospital of Pediatrics in Hanoi, Vietnam, im Jahr 2005, wurden die an dem Treffen teilnehmenden Eltern befragt. Es nahmen 53 Familien mit 58 Kindern mit AGS teil. Davon hatten 6 Familien 2 betroffene Kinder. Von den 58 Kindern waren 30 Mädchen, 26 Jungen und bei 2 Kindern wurde das Geschlecht nicht genannt. 60% der Kinder hatten ein Salzverlustsyndrom. Das Alter der Kinder lag zwischen einem Monat und 17 Jahren, bei einem Alters-Median von 4,0 Jahren. Der verwendete Fragebogen war selbstkonstruiert, nicht validiert und hatte 26 Items, die sich neben Fragen zur Demografie auf die vier Hauptthemen: Zugang zur Behandlung, Medikation, elterliche Besorgnisse und Situation der Mädchen mit AGS, bezogen.

Die Eltern äußerten vielfältige Bedenken und Sorgen in Bezug auf die Entwicklung ihrer Kinder. In der Auswertung konnten vier Cluster von Belastungen der Eltern festgestellt werden: 59% der Eltern gaben finanzielle Belastungen an, 15% emotionale Belastungen, 15% Belastungen durch die speziellen Anforderungen an die Versorgung und 8% der Eltern nannten Belastungen durch Gerüchte und Diskriminierung. Besonders die Eltern, die mehrere Kinder mit AGS hatten, gaben an unter finanziellen Belastungen zu leiden, da sie die Medikation nur bis zum sechsten Lebensjahr von der Krankenhausapotheke erhalten. Besonders Familien an der Armutsgrenze investieren bis zur Hälfte eines Jahreseinkommens in den Erwerb der Medikamente.

Zur besseren Versorgung der Familien wird vorgeschlagen einen regelmäßigen Newsletter rauszugeben, indem beispielsweise auch Preise und Bezugsorte der Medikation angegeben werden, aber auch einfache Hinweise, wie die Familien mit Diskriminierung und Gerüchten umgehen können. Viele Familien sind nicht ausreichend über die genetischen Grundlagen und biologischen Bedingungen der Erkrankung informiert.

Die Studie ist dadurch limitiert, dass nur Eltern befragt wurden, die am Treffen einer Selbsthilfegruppe teilnahmen. Damit wurden Eltern ausgeschlossen, die nicht in Hanoi im National Hospital of Pediatrics betreut werden, denen die Anreise zu lang war oder die sich die Anreise nicht leisten konnten. Weiterhin mussten Eltern in der Lage sein den Fragebogen lesen zu können und Schreibwerkzeug bei sich führen, da keine Stifte verteilt wurden. Zusammengefasst wird als Limitation beschrieben, dass sozioökonomisch schwächere und bildungsferne Eltern und Eltern aus anderen Landesteilen nicht an dem Treffen teilgenommen haben und die Sichtweisen dieser Eltern nicht repräsentiert sind.

„It was an Overwhelming Thing“: Parents Needs After Infant Diagnosis With CAH (Boyse et al., 2014)

Für die Studie von Boyse et al. (2014) von der University of Michigan sind insgesamt 6 Eltern, 4 Mütter und 2 Väter, von 2 Mädchen und 2 Jungen mit AGS im Alter von 5 bis 11 Jahren, befragt worden. Die qualitativ deskriptive Studie hatte das Ziel die Erfahrungen und Bedürfnisse der Eltern zu charakterisieren. Dafür wurden halb-strukturierte Telefoninterviews mit einer Dauer von 45-90 min durchgeführt. Die Eltern wurden gefragt, wie sie zu ihrem Wissen über AGS gekommen sind, wie sie gelernt haben mit der Erkrankung ihres Kindes umzugehen, wie sie die Erkrankung managen und durch welche Kontextfaktoren der Prozess beeinflusst wurde. Es folgte eine Inhaltsanalyse, bei der versucht wurde, signifikante Aussagen zu identifizieren und Cluster

ähnlicher Bedeutungen zu finden. Anschließend wurden induktiv Kodierkategorien entwickelt. Die Transkripte wurden durch zwei Personen kodiert.

Durch die Analyse konnten drei für die Eltern wichtige Themenbereiche identifiziert werden. Ein Themenbereich betraf Aussagen über die Kommunikation über gesundheitliche Informationen („Communicating Health Information“). Die Eltern beschrieben, dass sie völlig unvorbereitet von der Diagnose getroffen wurden und dass ihr neugeborenes Kind von einer seltenen, lebenslangen Erkrankung betroffen sei. Sie gaben an, dass sie sich im ersten Arztgespräch mit der Flut an Informationen überfordert gefühlt haben und diese nicht aufnehmen konnten. Die Eltern beschrieben, dass sie Arzttermine verlassen haben und nicht vollständig verstanden, was das ärztliche Fachpersonal ihnen nahebringen wollte. Die Ärzte und Ärztinnen berücksichtigten in den Aufklärungsgesprächen oftmals nicht den emotionalen Zustand, in dem sich die Eltern befanden, die Menge an Informationen, die zu einem Zeitpunkt von Laien aufgenommen werden können oder die medizinische Vorbildung der Betroffenen. Manche Eltern konnten den medizinischen Jargon nicht ausreichend verstehen. Alle Eltern gaben an, dass sie sich neben dem ärztlichen Aufklärungsgespräch auch durch Literatur, Internet-Recherchen oder Fragen bei anderen Fachleuten aus dem Gesundheitswesen informiert haben. Nur zwei Eltern gaben an, dass sie sich trauten alle Fragen, die sie hatten zu stellen. Manche Eltern berichteten, dass ihnen die Online-Recherche Angst gemacht habe und sie viele Zusammenhänge nicht verstanden haben.

Ein weiterer Themenbereich, der in den Aussagen der Eltern häufig genannt wurde, betraf unerfüllte Bedürfnisse („Unmet Needs“). Manche der unerfüllten Bedürfnisse haben die Eltern in den Interviews verbalisieren können, andere sind bei der Analyse der Interviews durch das Forscherteam identifiziert worden. Die Eltern berichteten, dass sie sich initial leicht verständliche Informationen gewünscht hätten. Drei Eltern äußerten ihren Wunsch, dass sie sich mit der Überbringung der Diagnose auch einen schriftlichen „Überlebens-Ratgeber“ oder eine Gebrauchsanleitung („Playbook“) mit Illustrationen und praktischen Anleitungen für verschiedene Probleme gewünscht hätten. Weiter hätten sie sich Hinweise auf vertrauenswürdige Internetseiten gewünscht oder eine Telefonnummer, die sie auch außerhalb der normalen Geschäftszeiten hätten kontaktieren können, um ihre Fragen zu stellen. Im Verlauf der Zeit nach der Diagnosestellung hätten sich die Eltern mehr in die Tiefe gehende Informationen gewünscht, einschließlich Informationen über finanzielle oder versicherungstechnische Belange. Die beiden Familien mit Mädchen haben ausgewogene Informationen über eine feminisierende Operation vermisst. In ihnen sei das Gefühl entstanden, dass die Operation die einzige Option sei, so dass die Entscheidung dazu nicht ausgewogen getroffen wurde. Letztlich

gaben alle vier Familien an, dass sie sich jemanden gewünscht hätten, der die Versorgung des Kindes koordiniert, da sich alle Eltern als die Koordinatoren der Versorgung ihrer Kinder erlebten. Die befragten Eltern haben Unterstützung von anderen Eltern erhalten, deren Kinder auch an einem AGS leiden. Diese Hilfe wurde als hilfreicher empfunden als die Hilfe durch Familie oder Freunde. Mehrere Eltern gaben an, dass sie auch gerne ihre Erfahrungen und ihr Wissen über das AGS an „neue“ Eltern, die gerade mit der Diagnose ihres Neugeborenen konfrontiert seien, weitergeben möchten.

Die Autoren sehen die Aussagekraft der Studie aufgrund der geringen Anzahl interviewter Eltern begrenzt. Allerdings gebe es viele Überschneidungen in den Aussagen, so dass die Vermutung formuliert wird, dass alle Eltern ähnliche Erlebnisse gehabt haben.

Psychological impact on parents of children with congenital adrenal hyperplasia: a study from Sri Lanka (de Silva et al., 2014)

Das Ziel einer Studie von de Silva et al. (2014) an der endokrinologischen Klinik des größten Kinderkrankenhauses in Sri Lanka war es, die Prävalenz von depressiven Symptomen bei Eltern von Kindern mit AGS zu bestimmen. An der Studie nahmen 37 Eltern von Kindern, die eine AGS-Diagnose erhalten hatten, teil. Es wurde die Centre for Epidemiological Studies Depression Scale (CES-D) eingesetzt. Es wurde vermutet, dass die Langzeitauswirkung des AGS in einen erheblichen psychologischen Stress für die Eltern resultiert, der nicht nur durch die Versorgungserfordernisse der Erkrankung ausgelöst wird, sondern auch durch das soziale Stigma und die Notwendigkeit, die Geheimhaltung der Erkrankung zu wahren, wie dies in vielen traditionellen Gesellschaften der Fall ist. „In fact, most parents appear to be in perpetual doubt of the sex of the child, which is further compounded by chronic illness and attendant lifelong interventions“ (de Silva et al., 2014). Als ergänzender Stressor werden finanzielle Probleme genannt, da die Kosten für die Medikation zum überwiegenden Teil von den Eltern getragen werden müssen.

Von den befragten Eltern zeigten 59% erhöhte Depressions-Werte, die auch im Verlauf der Zeit nicht abnahmen, bei einer Prävalenz für eine Major Depression in Sri Lanka von 2,1% und 7,1% für andere depressive Störungen. Um den betroffenen Eltern zu helfen sei es notwendig das Gesundheitssystem in Sri Lanka auszubauen und die psychosoziale Versorgung zu verbessern. Nur an drei staatlichen Krankenhäusern würden klinische Psychologen tätig sein, welche überwiegend mit Patienten und Patientinnen arbeiten, die eine psychiatrische Hauptdiagnose haben. Ein psychologischer Liasondienst finde nur selten statt.

Parental management of adrenal crisis in children with congenital adrenal hyperplasia (Fleming et al., 2017)

Der Fokus der Studie von Fleming et al (2017) aus den USA lag auf der Untersuchung der Umstände, die zu einer adrenalen Krise geführt haben und der Umgang der Eltern mit der Krise. Es wurden die Umstände, die zur Krise geführt haben, erfragt und untersucht, wie die Krise erlebt und welche Konsequenzen aus der Krise gezogen wurde, um weitere Krisen zu vermeiden. Des Weiteren wurde die Managementfähigkeiten der Eltern und die Auswirkungen des AGS auf die Familie untersucht.

Es wurden Eltern über eine Stiftung rekrutiert, deren Kindern im Alter von 0 bis 18 Jahren waren und die neben einem klassischem AGS oder Salzverlustsyndrom keine weiteren komplexen Erkrankungen aufwiesen. Die Testpersonen waren divers in Bezug auf Wohnort, Alter und sozioökonomischen Status. Kaukasische Eltern waren überrepräsentiert, aufgrund einer höheren Inzidenz des AGS als in anderen ethnischen Bevölkerungsgruppen. Des Weiteren mussten die Eltern Zugang zu Telefon, Computer oder einem E-Mail-Account haben, im gleichen Haushalt mit dem betroffenen Kind leben und in der Verantwortung für die Versorgung des Kindes stehen.

Es wurde eine deskriptive mixed-methods Studie in zwei Phasen durchgeführt. In der ersten Phase beantworteten 77 Eltern einen Online-Fragebogen. Dieser Fragebogen enthielt zum einen das 36 Items umfassende Modul „Family Impact Module“ (PedsQL-FiM) mit Fragen zur Demografie und zu familiären Informationen des „Pediatric Quality of Life“. Zum anderen enthielt der Fragebogen die 10 Items umfassende Skala „View of Condition Impact“, sowie die 12 Items umfassende Skala „Management Ability Scale“ des „Family Management Measure“ (FaMM). In der zweiten Phase der Studie wurden dann mit Hilfe eines Interviewleitfadens semistrukturierte Telefoninterviews mit einer Unterprobe von 16 Eltern davon 7 Mutter/Vater-Dyaden und 2 Single-Müttern geführt.

Durch die Online-Befragung konnte festgestellt werden, dass Eltern, denen die Injektion des Notfallmedikamentes gezeigt wurde, sich signifikant sicherer im Umgang mit adrenalen Krisen ($p = 0,02$) fühlten. Weiter ergab sich eine signifikante ($p = 0,77$) nicht lineare Beziehung zwischen der Häufigkeit einer adrenalen Krise und dem Alter der Kinder. Die mittlere Fähigkeit der Eltern adrene Krisen zu managen, lag bei Kindern unter fünf Jahren signifikant niedriger (40,9 vs. 44,1; $p = 0,009$). Aus den Interviews ergab sich, dass auch von Eltern das Managen des AGS als deutlich leichter empfunden wurde, wenn Kinder ins Schulalter kommen. Es ergab sich eine signifikante, positive Relation zwischen Schulung zum Krisenmanagement und wahrgenommener Fähigkeit Krisen managen zu können ($p = 0,02$). Je besser die wahrgenommene Fähigkeit, desto geringer wird der Einfluss von AGS auf die Familie ($p < 0,001$) erlebt.

Health related quality of life of children and adolescents with congenital adrenal hyperplasia in Brazil (Gilban et al., 2014)

Für die Studie von Gilban et al. (2014) aus Brasilien wurden Eltern von 25 Kindern, davon 19 Mädchen befragt. 14 Kinder hatten ein Salzverlustsyndrom und 11 zeigten eine einfache Virilisierung. Es wurden die validierten und übersetzten Fragebögen Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQoL) 4.0 und Child Health Questionnaire (CHQ)- PF 50 (for Parents) eingesetzt. 2 Items des CHQ zielten auf die Erhebung der emotionalen Auswirkungen der Erkrankungen und die mit der Kinderbetreuung verbrachte Zeit. Die Items bestätigten die Annahme, dass die befragten Eltern im Vergleich zu Eltern gesunder Kinder signifikant negativ beeinträchtigt und psychisch belasteter waren. Bei den 2 Items aus dem PedsQoL 4.0 wurde nach den Auswirkungen auf das Familienleben gefragt. Das Ergebnis war hier nicht signifikant. Dieses Ergebnis wurde dahingehend interpretiert, dass die betroffenen Familien Resilienzstrategien für ein gutes Familienleben entwickelt haben.

Kritisch wurde angemerkt, dass in verschiedenen Studien zur Erfassung der HrQoL der Kinder mit AGS und ihrer Eltern verschiedenste Instrumente eingesetzt werden und ein validiertes AGS-spezifisches Instrument zur Erfassung nicht zur Verfügung steht. Es wird die Vermutung geäußert, dass qualitative Studien hilfreich sein könnten, um die Zusammenhänge besser zu verstehen.

Knowledge, stress and adopted coping strategies of parents of children having congenital adrenal hyperplasia: An exploratory survey (Joshi et al., 2017)

In der Studie aus Indien von Joshi *et al.* (2017) wurden 30 Eltern (15 Mütter, 15 Väter) von Kindern im Alter zwischen 0-18 Jahren mit AGS eingeschlossen, die aus dem ambulanten Bereich rekrutiert worden waren. Bei 90% der Kinder war der Subtyp des AGS unklar. Es litten aber alle Kinder an schweren Ausprägungen des AGS. Das Ziel der Studie war es Erkenntnisse über das Wissen der Eltern zur Erkrankung, ihr Stresserleben und ihre Bewältigungsstrategien zu generieren.

Es wurden zunächst quantitative und qualitative Daten erhoben und dann 10 Eltern für Tiefeninterviews zufällig ausgewählt. Für die Datensammlung wurden folgende Instrumente benutzt: CAHKAQ (congenital adrenal hyperplasia knowledge assessment questionnaire), PSS (Parental Stress Scale) und COPE Inventory. Die Tiefeninterviews wurden entlang eines Interviewleitfadens geführt, der in Hindi entwickelt wurde.

Das Hauptergebnis der Studie war, dass die meisten Eltern wenig Wissen über die Erkrankung haben und moderaten Stress wegen der Erkrankung ihrer Kinder erleben, so dass sich eine negative Korrelation ergibt. Am häufigsten schilderten Eltern problem- oder emotionsfokussierte Bewältigungsstrategien. Bei der Auswertung der qualitativen Daten konnte festgestellt werden, dass die Eltern nicht über die Erkrankung ihrer Kinder sprechen und die Diagnose vor anderen geheim halten. Die Studie war limitiert durch die geringe Zahl an Testpersonen.

From Knowing Nothing to Knowing What, How and Now: Parents' Experiences of Caring for their Children With Congenital Adrenal Hyperplasia (Lundberg et al., 2017)

In der Studie aus Schweden und Großbritannien von Lundberg *et al.* (2017) wurden Mitglieder einer Selbsthilfegruppe einer Klinik für Jugendliche und weitere nicht näher benannte Testpersonen durch ein Schneeballsystem rekrutiert. Von den 20 interviewten Eltern waren 8 Eltern aus Großbritannien und 12 aus Schweden. Sie gehörten 16 Familien mit insgesamt 22 Kindern (16 Mädchen, 6 Jungen) an, deren mittleres Alter bei 9 Jahren lag. Von den 22 betroffenen Kindern hatten 20 Kinder ein Salzverlustsyndrom.

Ziel der Studie war die Untersuchung der verschiedenen Arten von Wissen, Wissensaneignung und Anwendung des Wissens von Eltern bei der Versorgung ihrer Kinder mit AGS. Dazu wurden halbstrukturierte Interviews in den Muttersprachen der Testpersonen, Englisch und Schwedisch geführt. Die

Interviews wurden aufgezeichnet, transkribiert und anonymisiert. Die Interviews wurden zunächst mit einem thematischen Ansatz und dann mit einer narrativen Methodik analysiert. Zur Codierung der Daten wurde die Software NVivo benutzt.

Mittels der qualitativen Analyse konnten drei bedeutsame Themen-Cluster identifiziert werden: die Situation verstehen, sich um medizinische Bedürfnisse kümmern und durch die Anwendung von Wissen Unabhängigkeit erwerben. Zusammenfassend wurde berichtet, dass Eltern gute, laienverständliche Informationen schätzen, die ihnen helfen zu verstehen, was die Diagnose bedeutet, welche Medikation die Kinder brauchen und welche weitere medizinische Unterstützung die Kinder benötigen. Eltern gaben außerdem an, dass es wichtig sei, Strategien der Anpassung im Umgang mit der Applikation der Medikation, der Kommunikation mit dem Kind und der Einbindung des Managements in den Familienalltag zu erhalten. Die stattgehabte Edukation wurde oftmals als nicht ausreichend empfunden. Stattdessen mussten die Eltern oftmals ihre eigenen Strategien finden. Daraus ergab sich die Empfehlung, die in den Schulungen vermittelten Inhalte sollten flexibel an die Bedürfnisse der Eltern angepasst werden.

Bewältigung und psychosoziale Anpassung von Kindern – Ein Vergleich von drei chronischen Erkrankungen (Reich et al., 2011)

In der Querschnittsstudie von Reich et al. (2011) aus Deutschland wurde untersucht, ob sich die Merkmale der psychosozialen Anpassung und Bewältigungsstrategien bei chronisch kranken Kindern, die an verschiedenen Krankheiten leiden, unterscheiden. Dazu wurden Kinder mit den chronischen Erkrankungen Diabetes mellitus Typ1, Kleinwuchs nach Mangelgeburtlichkeit und Kinder mit AGS untersucht. Da die chronische Erkrankung der Kinder in ihren Auswirkungen die gesamte Familie betrifft, wurden zusätzlich auch die Eltern nach ihren Bewältigungsstrategien befragt. Es wurden 36 Mütter und 30 Väter von 37 Kindern und Jugendlichen mit AGS, davon 19 Jungen und 18 Mädchen im Alter zwischen 2-17 Jahren befragt. Bei 2/3 der Kinder lag ein Salzverlustsyndrom vor. Die Teilnehmer beantworteten zu einem Messzeitpunkt, eine Reihe von Fragebögen. Die Lebensqualität der Eltern wurde mit dem „Ulmer Lebensqualitätsinventar für Eltern chronisch kranker Kinder“ gemessen. Um das Bewältigungsverhalten der Eltern zu bestimmen, wurde der „Fragebogen zur elterlichen Bewältigung“ (McCubbin et al., 2001) eingesetzt.

Im Vergleich zu den Eltern der anderen Diagnosegruppen, zeigten die Eltern der Kinder mit AGS auf den Skalen Zufriedenheit mit der familiären Situation, emotionale Belastung und im Gesamtscore, die signifikant höchsten Werte.

Die Mütter der anderen Diagnosegruppen erzielten auf der Skala Zufriedenheit mit der familiären Situation unterdurchschnittliche Werte. Die Stressverarbeitungsstrategien der Kinder mit AGS waren deutlich günstiger als jene der Kinder mit den anderen Diagnosen.

Physical, social and societal functioning of children with congenital adrenal hyperplasia (CAH) and their parents, in a Dutch population. (Sanchez et al., 2012)

In einer deskriptiven und cross-sektionalen Studie aus den Niederlanden von Sanchez et al. (2012) wurde die Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit AGS und ihren Eltern untersucht. Dazu wurden 106 Eltern von Kindern und Jugendlichen mit AGS befragt. Der eigenkonstruierte Fragebogen war abgeleitet vom „Second National Survey of General Practice“ (DNSGP-2), einer niederländischen Studie bezüglich der Lebensqualität von erwachsenen Betroffenen mit Morbus Addison, Cushing-Syndrom oder AGS und einer niederländischen Studie bezüglich Jungerwachsenen mit einer chronischen Verdauungsstörung. Es wurden drei verschiedene Fragebögen jeweils für Eltern der drei Alterskohorten „pre-school children (0-4 years), primary school children (4-12 years), secondary school children (12-18 years)“ (Sanchez et al., 2012) entwickelt. In der Gruppe der 0-4-jährigen waren keine Kinder unter einem Jahr. Neben soziodemografischen Daten und dem Subtyp des AGS wurde die erlebte Belastung, die Lebensweise und die Partizipation in mehreren Bereichen wie Schule oder Freizeit exploriert.

Die Ergebnisse zeigen, dass die meisten Eltern mit der generellen Gesundheit ihres Kindes zufrieden sind. Eltern finden es im Durchschnitt nicht problematisch die Bedingungen für ihr AGS-Kind zu kontrollieren. 88% der Eltern gaben an, dass die Medikation gut eingestellt sei und 83% der Eltern gaben an, keine Angst vor einer adrenalen Krise zu haben, da sie das Gefühl haben, auf den Zustand des Kindes Einfluss nehmen zu können. Je älter die Kinder werden, umso mehr nimmt die Angst der Eltern vor einer adrenalen Krise ab.

Die Ergebnisse deuten weiter an, dass die Eltern ihre Kinder nicht übermäßig behüten. So begannen die Kinder durchschnittlich im Alter von 7,6 Jahren selbständig die Medikation einzunehmen. Es fiel eine Diskrepanz zwischen den Antworten der Eltern und den betroffenen Jugendlichen in Bezug auf die regelmäßige Medikationseinnahme auf. Die Jugendlichen gaben an, die Medikation weniger zuverlässig einzunehmen, als die Eltern dachten.

In der Zusammenschau der Ergebnisse der Studie wird die Schlussfolgerung gezogen, dass die Lebensqualität der Kinder mit AGS und ihrer Eltern nicht reduziert ist. Die erfahrene Belastung durch die Erkrankung ist insgesamt

gering. Die Ergebnisse der Studie sind limitiert durch die geringen Fallzahlen, die nur deskriptive Ergebnisse ermöglichten und das Fehlen einer Kontrollgruppe.

Beyond changing diapers: stress and decision-making among parents of girls with congenital adrenal hyperplasia seeking consultation about feminizing genital restoration surgery (Szymanski et al., 2019)

Das Ziel der Studie von Szymanski et al. (2019) war, zu bestimmen welchem Stress die Eltern von Kindern mit AGS ausgesetzt sind und ob dieser Stress die Entscheidung zur „feminizing genital restorations surgery“ FGRS beeinflusst.

Anhand einer Vorbefragung von drei Familien mit einem Mädchen mit AGS wurde zunächst ein Fragebogen konstruiert. Mit diesem wurde das Erleben von neun potenziell stressigen Erfahrungen anhand einer 6-stufigen Likert-Skala erfasst. Des Weiteren wurden die validierten Instrumente Perceived Stress Scale (PSS-10) and Caregiver Strain Questionnaire Short Form (CGSQ-SF7) benutzt. Die Eltern wurden anhand einer 5-stufigen Likert-Skala nach ihren sozialen Interaktionen und Entscheidungen in Bezug auf die Kinderbetreuung befragt. Es wurde exploriert, welche Angehörigen die Windeln ihrer Kinder vor oder nach einer möglichen feminisierenden Operation wechseln dürfen. Schließlich wurden die Eltern befragt, wie sie in Gesprächen mit unterschiedlichen Gesprächspartnern die Erkrankung benennen, ob sie zufrieden mit der Bezeichnung der Erkrankung seien und wie sie eine AGS-Fachklinik benennen würden.

Es wurden 29 Eltern, 20 Mütter und 9 Väter von 22 betroffenen Kindern befragt. Den stärksten Stress („very much“) erlebten die Eltern, wenn ihr Kind eine adrenale Krise hatte, mit einem Stressscore von 75,0 von 100. Auch das Warten auf die Diagnose (Stressscore 68,2) und die Erkenntnis über Bedeutung der Diagnose („Making sense of the diagnosis“) (Stressscore 62,7) führte zu einem starken Stresserleben („quite a bit“). Damit ist der von den Eltern erlebte Stress vergleichbar mit dem Stresserleben von Partnern deren Ehepartner einen Herzinfarkt oder Schlaganfall hatte. Allerdings war das Stresserleben der befragten Eltern geringer als das Stresserleben von Eltern deren Kinder ein Schädel-Hirn-Trauma erlitten hatten. Am wenigsten Stress löste die Entscheidungsfindung zur feminisierenden Operation aus.

Nur 50% der Eltern erlaubten vor der feminisierenden Operation den Großmüttern die Windeln zu wechseln. Entfernteren Angehörigen, wie Tanten oder Freunden wurde nur in 9% der Fälle erlaubt die Windeln zu wechseln. Onkeln, Geschwistern und Cousinen wurde das Wechseln der Windeln

vollständig untersagt. Nach der feminisierenden Operation erlaubten die Eltern allen Angehörigen verstärkt die Beteiligung am Wechseln der Windeln. Die Rate stieg bis auf 45,5% der Erlaubnis bei Freunden an. Nach Abschluss der Studie sind an 20 Mädchen feminisierende Operationen durchgeführt worden. Die Gesamtbelastung der befragten Eltern war vergleichbar mit der Belastung von Eltern, die eine psychosoziale Beratung erhielten und geringer als die Belastung von Eltern, deren Kinder emotionale oder Verhaltensstörungen zeigten.

Die Studie ist begrenzt durch die geringe Anzahl an befragten Eltern, die alle über ein tertiäres Versorgungszentrum rekrutiert wurden. Die meisten Eltern entschieden sich für eine feminisierende Operation. Eltern, deren Kinder nicht so stark betroffen waren und nur milde Symptome und keine virilisierten Genitalien aufwiesen, wurden nicht befragt.

Congenital adrenal hyperplasia: a qualitative study on disease and treatment, doubts, anguishes and relationships (part I) (Telles-Silveira et al., 2009)

Die Studie von Telles-Silveira et al. (2009) lag nur in brasilianischer Sprache vor. Sie wurde von der Autorin ins Deutsche übersetzt. Es ist nicht auszuschließen, dass dadurch Inhalte oder Zusammenhänge nicht richtig übersetzt oder verstanden wurden.

Es wurde eine qualitative Studie durchgeführt und die Eltern durch halbstrukturierte Interviews exploriert. Befragt wurden acht Mütter und ein Vater, sechs erwachsene Betroffene und sieben Fachärzte und Fachärztinnen für pädiatrische Endokrinologie.

In den Dialogen mit den Eltern wurden Gefühle der Leere, des Fallens in ein tiefes Loch oder Betreten von unbekanntem Terrain, benannt. Die Eltern gaben zum Teil religiöse oder magische Erklärungen (Prüfung, göttliche Bestrafung) für den Zustand ihres Kindes an. Die Ärzte und Ärztinnen schilderten, dass sie versuchen, die Eltern in Umgangssprache aufzuklären. Sie stellten allerdings fest, dass die Eltern die Erklärungen trotzdem oft nicht verstanden oder sich gegen die Erklärungen sperrten. Wenn mehrere Gespräche geführt wurden, war das Verständnis der Eltern besser.

Eltern schienen die Erklärungen der Ärzte und Ärztinnen und deren Bedeutung nicht richtig zu verstehen, sondern sich lediglich oberflächlich verschiedene Begriffe anzueignen. Mit diesen operierten sie, ohne die Inhalte wirklich vertieft verstanden zu haben. Außerdem stellten die Eltern eigene Hypothesen auf, um die Lücken im Verständnis zu den Erklärungen der Ärzte und Ärztinnen, auch in Bezug auf die Situation der sexuellen Unbestimmtheit, zu schließen.

Sowohl die Eltern, als auch die Kinder erlebten ärztliche Konsultationen als rein medizinische Inspektionen und nicht als Ort oder Raum, in dem es möglich sein könnte, über Gefühle zu sprechen. Dabei erlebten sich Eltern als einsamer und ängstlicher, wenn sie nicht über ihre Hypothesen, Zweifel und Fantasien sprechen konnten.

4.3 Diskussion des systematischen Reviews

In das systematische Review konnten 12 Studien eingeschlossen werden. Diese sind auf vier Kontinenten (Europa, Nord- und Südamerika und Asien) durchgeführt worden. Sie divergieren in Bezug auf ihre Ziele, Studiendesigns und benutzten Instrumente. Die Ergebnisse der Studien sind von den Strukturen des Gesundheitssystems in den einzelnen Ländern oder gesellschaftlichen und kulturellen Gegebenheiten beeinflusst. Zusammenfassend lässt sich feststellen, dass Eltern von Kindern mit AGS eine stärkere Belastung erleben und Aufklärung über die Erkrankung und Kommunikationsfähigkeit eine wichtige Variable im Umgang mit der Erkrankung spielt.

Alle Autoren gaben an, dass ihre Studie durch eine geringe Anzahl an Testpersonen limitiert seien. Die kleinste Stichprobe liegt der Studie von Boyse et al. (2014) zugrunde. Hier wurden nur sechs Eltern von vier betroffenen Kindern befragt. In den meisten Studien wurden mehr Mütter als Väter befragt. Die einzige Ausnahme bildet die Studie von Joshi et al. (2017) für die genau gleich viele Mütter wie Väter befragt worden sind.

Bei den Kindern der befragten Eltern überwog insgesamt das weibliche Geschlecht, auch wenn in der Studie von Reich et al. (2011) mehr Eltern von Jungen als von Mädchen befragt wurden. In den Studien von Abad et al. (2017), Joshi et al. (2017), Fleming et al. (2017) und Sanches (2012) blieb unklar, welches Geschlecht die Kinder der befragten Eltern hatten.

In fast allen Studien war angegeben, an welchem Subtyp des AGS die Kinder leiden. Es wurden Eltern von Kindern mit klassischem AGS, mit Salzverlustsyndrom, einfach virilisierend und nicht klassischem AGS befragt, wobei die Anteile der Subtypen unterschiedlich waren. In der Studie von (Szymanski et al., 2019) war der Subtyp nicht angegeben. Auch in der Studie von Joshi et al. (2017) war bei 90% der Kinder der Subtyp unklar. Da hier alle Testpersonen entweder über ein Neugeborenencreening rekrutiert wurden oder in pädiatrischen Fachabteilungen behandelt wurden, ist anzunehmen, dass es sich um Kinder mit einem 21-Hydroxylase-Mangel handelt, da andere Typen meist erst ab der Pubertät in ärztliche Behandlung kommen (Böttcher & Wildt, 2016).

Die meisten Arbeiten waren dadurch limitiert, dass die Auswahl der Testpersonen nicht repräsentativ erfolgte. In der Studie von Abad et al. (2017) wurden nur Testpersonen aus der Hauptstadt rekrutiert und keine Eltern aus ländlichen Gegenden befragt. In der Studie von de Silva et al. (2014) wurden nur Eltern befragt, deren Kinder auf einer spezifischen Station in einem Krankenhaus in Behandlung waren. Dieses Setting war ähnlich dem Setting von Telles-Silveira et al. (2009). Es wurden Eltern befragt, deren Kinder in zwei besonderen Versorgungszentren behandelt wurden. Zusätzlich zu den Eltern wurde hier auch fachärztliches Personal aus weiteren Referenzzentren und auch erwachsene Betroffene befragt. In der Studie von Fleming et al. (2017) wurden die Eltern über eine Stiftung rekrutiert. Bei einer höheren Inzidenz als in anderen ethnischen Bevölkerungsgruppen waren kaukasische Eltern hier überrepräsentiert.

Alle einbezogenen Studien hatten wenigstens zum Teil das Ziel, die psychosozialen Auswirkungen der Erkrankung ihrer Kinder auf die Eltern zu untersuchen. Dafür wurden unterschiedliche Studiendesigns genutzt. Nur in den Studien von Reich et al. (2011), Gilban et al. (2014) und Szymanski et al. (2019) wurde ein validiertes Instrument zur Erfassung der Lebensqualität der Eltern oder ihrer Belastungen benutzt. In den Studien von Sanches et al (2012), Telles-Silveira et al (2009), Fleming et al (2017), Abad et al. (2017) und Armstrong et al. (2006) wurden selbstentwickelte, nicht validierte Fragebögen benutzt.

In den Studien von Abad et al (2017), Boyse et al. (2014), Fleming et al. (2017), Joshi et al. (2017), Lundberg et al. (2017) und Telles-Silveira et al. (2009) wurden Interviews mit den Betroffenen Eltern geführt. Die Interviews wurden halbstrukturiert durchgeführt und basierten auf Interviewleitfäden. In der Arbeit von Abad et al. (2017) wurde ein Interviewleitfaden anhand einer vorausgehenden Literaturrecherche erarbeitet. Die Auswertung erfolgte dort mit Hilfe einer Software, die nicht näher benannt wurde.

In den Studien aus Vietnam und Sri Lanka äußerten die Eltern große finanzielle Sorgen in Bezug auf die Versorgung ihrer Kinder. Das lebenslange Erfordernis einer hormonellen Substitution stellt die Familien vor die große Herausforderung, die erforderliche Medikation nicht nur zu finanzieren, sondern überhaupt besorgen zu können.

Die Kommunikation in den Familien wurde in den Studien von Telles-Silveira et al. (2009), Abad et al. (2017) und Boyse et al. (2014) untersucht. Vergleicht man die Ergebnisse und Aussagen der drei Arbeiten, so fällt auf, dass die Eltern unterschiedlich und vermutlich kulturabhängig mit ihren Familien und dem nahen Umfeld über die Erkrankung ihrer Kinder kommunizieren. In der Arbeit von Boyse et al. (2014) wurde ermittelt, dass Eltern in den USA zunächst zurückhaltend damit seien, ihre Umgebung über die Erkrankung zu informieren und nur die engsten Bezugspersonen einweihen. Dennoch dürfen auch die engsten Verwandten oftmals

die Kinder nicht wickeln und das veränderte Genital wird geheim gehalten. Nach einer FGERS veränderte sich dieses Verhalten.

Auf den Philippinen sind hauptsächlich die Mütter in die Kommunikation eingebunden, die dann die Umgebung der Familie über den Zustand des Kindes informiert. Die Autoren begründen das Verhalten damit, dass die philippinische Gesellschaft kollektivistisch sei. Dies ist anders als es von Telles-Silveira et al. (2009) aus Brasilien berichtet wird. Hier findet aus Rücksichtnahme nur sehr wenig Kommunikation über die Erkrankung statt. So sprechen Eltern und Kinder nicht miteinander aus gegenseitiger Rücksichtnahme. Ärzte und Ärztinnen vermeiden über die Erkrankung zu sprechen, aus Sorge, die Compliance könnte dadurch gefährdet werden. Alle Befragten gaben an, dass es tabuisierte Themen gibt, über die keine Kommunikation stattfindet. Joshi et al. (2017) berichten auch aus Indien, dass die Eltern nicht über die Erkrankung ihrer Kinder sprechen mögen. Aus Vietnam berichten Armstrong et al. (2006), dass sich 8% der Eltern Diskriminierungen und Gerüchten ausgesetzt sehen. Eine Ursache könnte in dem mangelnden Wissen und Verständnis über die Erkrankung liegen. Wie Abad et al. (2017) für die Stichprobe von den Philippinen beschrieben, führt das geringe Verständnis der Pathophysiologie der Erkrankung und der zugrundeliegenden Genetik zu Störungen in der Kommunikation mit der Familie, die sich dann hauptsächlich um die Schuldfrage drehe.

5. Erstellung eines Pilotfragebogens

Im folgenden Kapitel wird zunächst die Methodik der fokussierten Interviewanalyse vorgestellt und anschließend das Vorgehen zur Item- und Fragebogenentwicklung beschrieben, sowie erläutert, welche weiteren Schritte zur Validierung des Fragebogens im Anschluss an diese Arbeit noch erfolgen müssen. Es folgt dann eine Darstellung der Ergebnisse der Interviewanalyse. Diese Ergebnisse sind in tabellarischer Form im Anhang C zu finden. Den Abschluss dieses Kapitels bildet der Pilotfragebogen.

5.1 Methodik fokussierte Interviewanalyse

Diese Arbeit wird im Rahmen des Kooperationsprojektes „Lebensqualität und Copingmechanismen der Eltern von Kindern mit einem im Neugeborenen screening diagnostizierten Adrenogenitalen Syndrom“ erstellt. An dem Projekt beteiligt ist das Institut für Medizinische Psychologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf, die Kinder- und Jugendklinik des Universitätsklinikums Erlangen und das Bayerische Landesamtes für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit. In die Analyse wurden Familien einbezogen, deren Kind im Rahmen des Neugeborenen screening in Bayern mit einem Defekt der 21-Hydroxylase entdeckt wurden und die an der Studie zum „Langzeitverlauf der im Neugeborenen screening entdeckten Kinder“ (Odenwald et al., 2015, 2016) teilgenommen hatten. Die Familien wurden über die Datenbank des "Landesamtes für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit“ (LGL) rekrutiert.

Insgesamt wurden 115 Elternpaare über das LGL identifiziert und zur Teilnahme an der Studie eingeladen. Die Eltern erhielten ein ausführliches Informationsschreiben und eine Einwilligungserklärung, sowie das Fragebogenpaket inkl. vorfrankiertem Rückumschlag. Neben der Teilnahme an der quantitativen Befragung, für die der ULQIE (Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder), der CHIP (Coping Health Inventory for Parents) und die Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder eingesetzt wurden, wurden die Eltern gebeten einem qualitativen Telefoninterview zuzustimmen. Von den Telefoninterviews ausgeschlossen wurden Eltern, deren Deutschkenntnisse unzureichend waren, oder bei denen eine andere Erkrankung des Kindes oder anderer Familienmitglieder im Fokus des Erlebens stand.

In dem Zeitraum von Oktober 2018 bis März 2019 wurden von Medizinstudenten und Doktoranden des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf nach vorheriger Schulung semistrukturierte Telefoninterviews durchgeführt. Die Interviews wurden auf Grundlage eines Interviewleitfadens (Anhang A) geführt. Die Fragen des Interviewleitfadens orientierten sich an dem von Marvin und Pianta (1996) entwickelten Methode des „Reaction to Diagnoses Interview“. Zusätzlich zu den

Fragen des Interviewleitfadens wurden Fragen zur Lebensqualität und Identifikation von Risiko- und Schutzfaktoren gestellt und quantitative Daten erhoben (Laura Rautmann et al., submitted) Zur Auswertung der digital aufgezeichneten Interviews wurden die persönlichen Daten zunächst pseudonymisiert und anschließend anonymisiert. Auf Grundlage der digitalen Aufzeichnung wurden die Interviews transkribiert. Diese Transkripte bildeten die Grundlage für diese Arbeit und lagen zur weiteren Bearbeitung und Auswertung vor.

Die Interviews werden in dieser Arbeit mittels einer fokussierten Inhaltsanalyse ausgewertet, die in Bezug auf die Auswertung von Interviews von Kuckartz und Rädiker (2020) auch als „fokussierte Interviewanalyse“ bezeichnet wird. Für diese Studie werden die transkribierten Interviews fallbezogen mit einer Software zur computergestützten qualitativen Datenanalyse ausgewertet. Die dafür benutzte Software ist das Programm MAXQDA, Version 2020 und 22.0.1 jeweils für Mac, der Firma VERBI.

Im ersten Schritt wird ein Kategoriensystem erstellt. Dieses wird sowohl induktiv auf Basis des Interviewleitfadens (Anhang A) als auch deduktiv anhand der Ergebnisse des systematischen Reviews entwickelt. Aus dem Review hatten sich folgende Themencluster als bedeutsam für Eltern von Kindern mit AGS herauskristallisiert: Diagnoseschock, Aufklärungs- und Informationsbedürfnis, sowie „Schuld“ an der Erkrankung.

Die Kategorien werden nach den von Kuckartz und Rädiker (2020) aufgestellten Kriterien definiert. Danach sollen die Kategorien in enger Beziehung zu den Forschungsfragen stehen. Die Kategorien sollen trennscharf und dabei erschöpfend sein. Die Subkategorien sollen Ausprägungen oder Unter Aspekte der Oberkategorie darstellen. Schließlich sollen die Kategorien verständlich und nachvollziehbar sein. Die Betrachtung der Kategorien in der Summe soll eine „Gestalt“ darstellen. Alle zu bildenden Kategorien benötigen eine möglichst präzise Definition, die prägnant beschreibt, welche Aspekte mit einer Kategorie genau erfasst werden sollen. Diese Definition wird in der Software MAXQDA in einem „Code-Memo“ notiert. In diesem Code-Memo wird die Kategorie beschrieben, Ein- und Ausschlusskriterien benannt und auch Ankerbeispiele angeführt (Kuckartz & Rädiker, 2017).

In einem zirkulären Prozess wird dann ein erster Entwurf eines Kategoriensystems anhand von zehn zufällig ausgewählten Interviews getestet und die Interviews codiert. Als „codieren“ wird dabei die Zuordnung einer Interviewpassage zu einer Kategorie, in der Software MAXQDA als „Code“ benannt, bezeichnet. Wenn in der Reflexion bemerkt wird, dass einige Codes noch nicht trennscharf genug formuliert sind, wird das Kategoriensystem weiter ausdifferenziert und in weiteren Durchläufen nochmal überarbeitet und verfeinert. Schließlich wird ein finaler Kodierleitfaden mit Kodierregeln erstellt. Dazu wird jeder Code, bzw. jede Kategorie, durch eine Erklärung, teilweise auch mit Ein- und Ausschlusskriterien beschrieben und durch

einen besonders eindeutiges Ankerbeispiel aus den Interviews illustriert (Helfferich, 2014; Mayring, 2010).

Anschließend wird eine Intercoder-Übereinstimmungsanalyse nach Rädiker und Kuckarzt (2019) durchgeführt. Dazu werden 20% der Transkripte von einem zweiten Codierer anhand des Kodierleitfadens codiert und eine Mindest-Übereinstimmung von 70 % angestrebt. Wird diese Übereinstimmung erreicht, können alle weiteren Interviews codiert werden. Wird beim ersten 2nd Rating keine Übereinstimmung von 70% erreicht, so werden die Codes, in denen die Nichtübereinstimmung vorliegt, überprüft, zwischen den Ratern diskutiert, und gegebenenfalls das Kategoriensystem überarbeitet und die Kodierregeln präzisiert. Dieser Schritt wird so lange wiederholt, bis das zweite Rating eine Mindest-Übereinstimmung von 70% erzielt.

Wenn eine ausreichende Übereinstimmung erzielt werden konnte, wird anhand des Kodierleitfadens jedes Interview mit der Software MAXQDA „codiert“ und konkreten Textstellen regelgeleitet eine Kategorie zugeordnet. „Da die Textstellen im weiteren Analyseprozess „dekontextualisiert“, also außerhalb ihres Kontextes verwendet werden, ist es wichtig, so viel Text zu kodieren, dass Segmente auch außerhalb des ursprünglichen Kontextes noch verständlich bleiben (Mey & Mruck, 2020). Als kleinste Kodiereinheit wird nach Möglichkeit ein Satz ausgewertet.

5.2 Methodik Item- und Fragebogenentwicklung

Zur Generierung der Items werden in jeder Unterkategorie die codierten Interviewabschnitte erneut gesichtet und einerseits nach ähnlichen, sich wiederholenden Aussagen, aber auch nach singulären, dafür besonders bedeutsam erscheinenden Äußerungen durchsucht. Die ausgewählten Aussagen liegen dann der Formulierung der Items zugrunde und werden mit einem Ankersatz belegt.

Bei der sprachlichen Formulierung der Items wird nach entsprechenden Empfehlungen in der Literatur (Kamudoni et al., 2018) darauf geachtet, dass die Items in der von den befragten Eltern verwendeten Sprache formuliert sind und Fachjargon vermieden wird. Es wird weiter darauf geachtet, dass eine angemessene Lesbarkeit gegeben ist und mit jedem Item nur ein einzelner Aspekt betrachtet wird. Außerdem sollen die Items so formuliert werden, dass die Antwortformate der 5-teiligen Likert-Skala (stimme voll zu, stimme zu, teils/teils, stimme nicht zu, stimme gar nicht zu) für jedes Item geeignet sind. Die erstellten Items werden entsprechend den Hauptkategorien gruppiert in eine Fragebogenvorlage eingefügt. Den Items, die nur von einer Subpopulation beantwortbar sind, beispielsweise die Items zur stattgehabten pränatalen Diagnostik oder Items, die sich auf das Geschlecht des Kindes beziehen, wird eine

Ja/Nein-Abfrage vorgeschaltet und eine Sprungregel eingeführt, damit die nicht betroffenen Testpersonen diese Items überspringen können.

5.3 Weitere Schritte zur Validierung des Pilotfragebogens

Im Anschluss an diese Arbeit muss der Pilotfragebogen validiert werden. Im ersten Schritt ist geplant, die Items des Fragebogens einem kognitiven Debriefing zu unterziehen und mit aktiven kognitiven Techniken wie dem „Think Aloud“ zu überprüfen. Dafür lesen die Testpersonen der Zielpopulation zunächst die einzelnen Items und Anweisungen des Pilotfragebogens und werden aufgefordert, alle ihre Gedanken und Überlegungen während der Beantwortung der Items laut zu äußern. So können beispielsweise Verständnisschwierigkeiten bei der Bearbeitung, Items die nicht wie intendiert verstanden werden oder verwirrende Sprungregeln, identifiziert werden (Kamtsiuris et al., 2002; Pohontsch & Meyer, 2015). Je nach Rückmeldung der Teilnehmer werden die Items des Pilotfragebogens überarbeitet, eliminiert, umformuliert oder neue Items hinzugefügt. Nach der Anpassung des Fragebogens erfolgt ein Feld- und Retest. Dazu soll der angepasste Fragebogen zweimal, im Abstand von zwei Wochen, von der gleichen Stichprobe bearbeitet werden. Zeigen die Antworten der befragten Eltern keine signifikante Abweichung, ist der Fragebogen damit validiert und kann in der Versorgung angewandt werden.

5.4 Ergebnisse fokussierte Interviewanalyse

Im folgenden Abschnitt werden die Ergebnisse der fokussierten Inhaltsanalyse dargestellt. Zunächst wird die Zusammensetzung der Stichprobe erläutert und das Kategoriensystem vorgestellt. Im Anschluss wird die Übereinstimmungsanalyse dargestellt. Schließlich werden die Ergebnisse, den einzelnen Hauptkategorien des Kodierleitfadens entsprechend, beschrieben, mit Ankersätzen illustriert und die abgeleiteten Items aufgeführt. Eine tabellarische Aufstellung der Ergebnisse befindet sich im Anhang C, Tabelle 5 bis 14.

5.4.1 Stichprobe

Die Stichprobe umfasste 49 Elternteile, davon 33 Mütter und 16 Väter aus 37 Familien mit 45 Kindern mit AGS. Ein Interview wurde ausgeschlossen, da die Deutschkenntnisse des Elternteils nicht ausreichend waren. Von 12 Familien wurden beide Elternteile interviewt. Von 21 Familien wurde nur die Mutter und aus vier Familien nur der Vater interviewt. In 8 Familien gab es mehr als ein AGS-Kind. Von den 45 Kindern waren 17 Mädchen und 28 Jungen im Alter zwischen 0,7-18 Jahren mit einem durchschnittlichen Alter von 10,9 Jahren. 70,6% der Mädchen hatten ein virilisiertes Genital und alle Mädchen erhielten eine oder mehrere

feminisierende Operationen. 82,2% der Kinder sind von einem AGS mit Salzverlustsyndrom betroffen.

5.4.2 Kategoriensystem und Kodierleitfaden

Das finale Kategoriensystem besteht aus 10 Oberkategorien (Bewältigung, Diagnoseprozess, Aufklärung, Veränderungen des Lebens, Veränderungen der Beziehungen, Erleben des Gesundheitssystem, Versorgungserfordernisse, Zukunft, Kommunikation und Kontakt zu anderen Betroffenen, Reue) die in insgesamt weitere 49 Unterkategorien unterteilt sind. Einzig die Hauptkategorie „Reue“ enthält keine Unterkategorie. Das Kategoriensystem mit Kodierregeln, Ausschlusskriterien und Ankerbeispielen ist mit den Ergebnissen in den Tabellen 5-14 zusammengefasst (Anhang C).

5.4.3 Intercoder-Übereinstimmung

Für die Übereinstimmungsanalyse wurden 10 Interviews, welches einer Quote von 20,8% entspricht, zufällig ausgewählt und von einer erfahrenen zweiten Raterin codiert. Die erste Übereinstimmung lag über alle Kategorien bei 88,77%. Dabei lag die Übereinstimmung in 14 Unterkategorien bei 100%, in 3 Unterkategorien (Diagnose als Chance, Bewältigung durch soziale Kontakte und Emotionen bei Diagnosemitteilung) allerdings unter 70%. Daraufhin wurden die Abgrenzungen und Definitionen der Kategorien mit geringeren Übereinstimmungswerten im Team diskutiert und angepasst. Bei einer zweiten Übereinstimmungsanalyse der Kodierungen, lagen die Übereinstimmungswerte in diesen Unterkategorien dann auch über 70%, bei einer Übereinstimmung über alle Kategorien von 95,25%.

5.4.4 Kategorie Diagnoseprozess

Hypothetisches Interesse an pränataler Diagnostik

Den Eltern wurde in den Interviews die hypothetische Frage gestellt, ob sie im Nachhinein denken, sie hätten gerne eine pränatale Diagnostik in Anspruch genommen, so dass sie schon vor der Geburt von der Erkrankung ihres Kindes gewusst hätten. Viele Eltern verstehen die Interviewfrage, ob sich durch eine pränatale Diagnostik etwas verändert hätte, zunächst als Frage, ob sie ihr Kind abgetrieben hätten, wenn sie schon vorgeburtlich von der Erkrankung erfahren hätten und verneinen dies. Auf Nachfrage und Richtigstellung der Frage, äußern einige Eltern dann, dass sie es begrüßt hätten, wenn sie vor der Geburt von der Diagnose erfahren hätten, da sie sich dann besser auf ihr Kind und die besonderen Erfordernisse hätten vorbereiten können. Andere Eltern wiederum sagen, es hätte sie vermutlich verunsichert oder „verrückt“ gemacht, wenn sie schon vor der Geburt von der Erkrankung erfahren hätten. Eine Mutter äußerte, dass sie unwissend ihre Schwangerschaft habe genießen können. (Anhang C, Tabelle 5)

„Und ich glaube, wenn man dann Zeit hat, sich über so ‚ne Krankheit noch Gedanken zu machen und sich vorab einzulesen, [...] Und da weiß ich nicht, ob ich vielleicht sogar froh bin, dass ich es nicht wusste, ehrlich gesagt.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)

Item: Es hätte mich belastet, wenn ich schon vor der Geburt gewusst hätte, dass mein Kind AGS hat.

„Ja und dann hätte ich ihn gleich in diese Klinik gegeben, wo auch der gute Endokrinologe ist. Dann hätte ich mir natürlich vorher Gedanken machen könne, wo entbinde ich? Eh weil der Kinderarzt/ weil da Endokrinologe ist vor Ort, der mein Kind dann auch gleich, ja einstellt und untersucht und ja behandelt ja genau.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

„Dann muss ich schon Ehrlichkeit halber sagen ich hätte es schon gerne gewusst, weil ich mich dann besser vorbereiten hätte können, was danach passiert. Und wäre dem ganzen glaube ich nicht ganz so ausgeliefert gewesen, wie ich mich gefühlt habe.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

Item: Es hätte mir geholfen schon vor der Geburt zu wissen, dass mein Kind AGS hat.

„Rückblickend muss ich sagen Ich würde es auf keinen Fall vorher erfahren wollen, [...] das war so eigentlich eine relativ unbelastete Schwangerschaft bei mir.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

„irgendwie ich weiß nicht, ob wir uns dann nicht eher verrückt gemacht hätten,“ (Vater eines 0,7-jährigen Sohnes)

Item: Ich bin froh, dass ich nicht schon vor der Geburt gewusst habe, dass mein Kind AGS hat.

„Naja abgetrieben hätte ich sie nicht, aber ich hätte mir vorher ein klares Bild verschaffen, auch für die Zukunft.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)

„Aber zum Beispiel, Diagnose AGS und es wird ein Mädchen. Damit wäre ich nicht zurechtgekommen. Muss ich ganz klar sagen, das hätte ich nicht verkraftet. Da hätte ich gesagt, Abtreibung.“ (Vater eines 9,6-jährigen Sohnes)

„Weil da habe ich mit dem Herrn XXX gesprochen und dann hätte ich mich dagegen entschieden, also ein behindertes Kind auf die Welt zu bringen.“ (Mutter einer 1,8- jährigen Tochter)

Item: Wenn ich in der Schwangerschaft davon erfahren hätte, dass mein Kind AGS hat, dann hätte ich überlegt es abzutreiben.

Stattgehabte pränatale Diagnostik beim Index-Kind

Eltern, die in der Schwangerschaft eine pränatale Diagnostik haben durchführen lassen, erfahren manchmal schon vor der Geburt, dass „etwas mit dem Kind nicht stimmt“. Manchmal wurden den Eltern im Laufe der Schwangerschaft verschiedene Verdachtsdiagnosen mitgeteilt, darunter auch Diagnosen mit infausten Prognosen. Nur in Einzelfällen kann durch eine humangenetische Untersuchung vorgeburtlich die Diagnose AGS gestellt werden. (Anhang C, Tabelle 5)

„Und dann war ich da im Wartezimmer gesessen, da habe ich gedacht was mache ich denn jetzt, wenn die sagen mein Kind ist krank? Das war erst im Wartezimmer. [...] ich geh jetzt, ich will das nicht wissen.“ (Mutter eines 15,2- jährigen Sohnes)

Item: Ich habe die pränatale Diagnostik als Belastung empfunden.

„Ehm, also ich hab‘ ja schon ganz schwierige Schwangerschaft und ich hatte ja schon ganz schlimme Diagnosen vorher aber nicht von AGS.“ (Mutter eines 17,5- jährigen Sohnes)

Item: Die pränatale Diagnostik hat mich verunsichert.

„also da hat die Frauenärztin, äh, einen Verdacht ausgesprochen, [...] und dann war ich halt ziemlich ängstlich und deswegen war ich bei dem Ultraschall alle zwei Wochen und daraufhin hat die Frauenärztin das Genitalbereich beobachtet und hat gemerkt, dass irgendetwas nicht stimmt und hat dann den Verdacht ausgesprochen, dass es diese Erkrankung sein könnte. Daraufhin sind mein Mann und ich zu dieser gen/ genetischen Untersuchung gegangen und da wurde bestätigt, dass wir beide Träger dieser Erkrankung sind.“ (Mutter einer 15,2- jährigen Tochter)

Item: Es war hilfreich durch die pränatale Diagnostik schon vor der Geburt meines AGS-Kindes zu wissen, dass es krank ist.

In den meisten Fällen ist die Diagnose vor der Geburt nicht bekannt und die Eltern erwarten, ein gesundes Kind zu bekommen. Die von den Eltern berichteten Situationen, in denen sie erste Hinweise erhielten, oder sich eine Vorahnung einstellte, dass ihr Kind nicht gesund ist, weist eine große Bandbreite auf. Während einige Eltern berichten, dass der Hebamme noch im Kreißsaal das veränderte Genital aufgefallen sei, schildern andere Eltern, dass sie die Geburtsklinik verlassen haben, in dem Glauben ein gesundes Kind bekommen zu haben und erfahren dann erst durch die Rückmeldung auf das Neugeborenen-Screening, dass ihr Kind nicht gesund ist. (Anhang C, Tabelle 5)

„hat mir dann halt gesagt, es könnte sein, dass sie sich wieder meldet, dass bei diesen Fersen-Test eben etwas rauskommt. aber da habe ich mir dann nicht wirklich etwas bei gedacht, also keine Sorgen gemacht oder so irgendetwas, sondern haben wir halt gedacht, die wird schon wissen was sie tut.“ (Mutter eines 18- jährigen Sohnes)

Item: Bei den ersten Hinweisen, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, habe ich mir noch keine Sorgen gemacht.

„und man hat nichts gewusst und dann waren wir halt da ziemlich alleine, weil wir halt nicht gewusst haben, was überhaupt los ist.“ (Vater eines 13- jährigen Sohnes)

Item: Ich habe mich mit den ersten Hinweisen darauf, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, allein gelassen gefühlt.

„Ja, da bin ich halt erschrocken. Also weil bei uns meine Tochter ist ja (unv.) bei der Geburt aufgefallen, weil das Genitale verändert war. [...] Und äh erst einmal habe ich es gar nicht fassen können, was da jetzt gerade passiert. Also weil mit sowas rechnet man ja überhaupt nicht.“ (Mutter einer 17,2- jährigen Tochter)

Item: Als ich die ersten Informationen erhalten habe, dass etwas mit meinem Kind nicht stimmt, habe ich mich erschrocken.

„Und auf einmal war natürlich diese Euphorie und alles weg, die Angst war dann da“ (Vater eines 13- jährigen Sohnes)

Item: Als ich die ersten Informationen erhalten habe, dass etwas nicht stimmt, habe ich Angst bekommen.

Erleben im Verlauf der Diagnosefindung

Ausgehend vom Neugeborenen- Screening beschreiben viele Eltern einen längeren Prozess, bis Ihnen eine Diagnose mitgeteilt wurde. Sie schildern, dass manchmal Befunde von Ärzten und Ärztinnen nicht ernst genommen werden oder ein positiver Befund mehrfach wiederholt überprüft wurde. Dabei beklagen einige Eltern, dass sie über die Untersuchungen nicht informiert wurden. Die Eltern schildern, dass sie diese Zeit der Ungewissheit als sehr belastend erlebt haben. Manche Eltern oszillieren in der Zeit zwischen der Hoffnung, dass alles eine Fehldiagnose sei und der Sorge, dass das Kind sterben könnte. Verschärft wird das Belastungserleben, wenn immer wieder andere Diagnosen in den Raum gestellt werden, die sich dann aber doch nicht bestätigen oder das Geschlecht des Kindes längere Zeit unklar bleibt. Steht die Diagnose dann fest, berichten einige Eltern von Erleichterung oder dass sie froh gewesen seien, nun zu wissen, was auf sie zu kommt. (Anhang C, Tabelle 5)

*„es war nur diese Zeit der Unsicherheit, die extrem belastend war.“
(Vater einer 13,7-jährigen Tochter)*

Item: Ich habe es als belastend empfunden auf die Diagnose zu warten.

„Also ich wurde da gar nicht richtig informiert, dass die das jetzt nochmal machen und einschicken.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Ich habe mich übergangen gefühlt, dass ich über Untersuchungen an meinem Kind nicht informiert wurde.

„aber dieses Herausposaunen von möglichen Diagnosen, die dann auch letztendlich überhaupt gar kein Hand und Fuß hatten. [...] aber einfach dieses Zuströmen von viel Information, die aber auch gar nicht stimmt, das fand ich nicht hilfreich und ich denke dann auch gerade mit einer Erkrankung wie AGS, die inzwischen ganz gut erforscht worden ist, die auch über die Genetik sich bestimmen lässt und über den Neugeborenenprick sich erfassen lässt, muss man jetzt nicht andere Krankheiten dann auch noch ins Spiel bringen.“ (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)

Item: Es war belastend, dass mir zunächst verschiedene Diagnosen genannt wurden.

"Ja, das kann ja mal sein, dass die Blutwerte so hoch sind bei einem Wert" oder also es wurde immer alles so ein bisschen so abgetan und nicht so ernst genommen.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

Item: Es hat mir Angst gemacht, dass der Arzt/die Ärztin keine Kenntnisse über die Erkrankung hatten.

Emotionen bei Diagnosemitteilung

Fast alle Eltern sprechen davon, dass sie „geschockt“ gewesen seien, als sie die Diagnose erfahren haben. Andere häufig auftauchende Formulierungen sind, es sei ein „Albtraum“ gewesen oder „die Welt sei zerbrochen“. Manche Eltern beschreiben ihre Emotionen als ihnen die Diagnose mitgeteilt wurde, mit einer körperlichen Metapher, wie beispielsweise, es sei ein „Schlag in die Magengrube“ gewesen. Eltern berichten auch davon, dass sie starke Ängste erlebt haben oder sich wie betäubt gefühlt haben. Einige Eltern schildern auch, dass sie sich gefragt haben, ob sie etwas falsch gemacht haben oder Schuld an der Erkrankung seien. (Anhang C, Tabelle 5)

„Ja natürlich total geschockt mit dem, was das Baby da hatte,“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

„Freilich, es war, er war einfach ein einziger Albtraum. Es/ hat man das Gefühl gehabt, man wacht einfach nicht mehr auf.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)

Item: Ich war geschockt, als man mir die Diagnose mitgeteilt hat.

„Und dann war es schon, war es schon erstmal so ein kleiner, kleiner Stich (.) ins Herz, würde ich jetzt sagen.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)

Item: Es hat mir weh getan, die Diagnose zu erhalten.

„Es ist einfach eine Angst, die über die Angst, die man für sich selbst hat, hinausgeht, weil es um das Kind geht.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)

Item: Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich Angst bekommen.

„Irgendwie so nach dem Motto, was haben wir falsch gemacht, dass hier so eine Krankheit diagnostiziert worden ist?“ (Vater eines 9,6-jährigen Sohnes)

Item: Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich gefragt, ob ich etwas falsch gemacht habe.

„ja als Mutter ist man dann ja so irrational, man sucht ja dann die Schuld, sage ich jetzt mal, bei sich. Ich habe dann meinem Mann ganz klar gesagt, ja so ungefähr, wenn er gesunde Kinder haben will, dann soll er sich eine andere suchen.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)

Item: Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich schuldig gefühlt.

„Weil ich irgendwie ja diesen Schock ja hatte und ein schlechtes Gewissen meinem Kind gegenüber gleich als erstes Gefühl so irgendwie auch, ne? Ehm obwohl wir selber ja gar nichts dafür konnten. Aber trotzdem ist es ja da.“ (Mutter eines 13,1- jährigen Sohnes)

Item: Nach der Diagnose hatte ich ein schlechtes Gewissen gegenüber meinem Kind.

„wir waren eigentlich fast erleichtert.“ (Mutter einer 13,7- jährigen Tochter)

„Ja, es war schon richtig dramatisiert, weil ich habe gedacht der stirbt jetzt jeden Moment.“ (Mutter eines 15,2- jährigen Sohnes)

Item: Ich war erleichtert als ich die Diagnose erfahren habe.

„Und ähm genau und dadurch, dass wir die Diagnose gehabt haben, haben wir gewusst, sie ist ein Mädchen und nicht Beider geschlechtlich. Und das war natürlich Erleichterung in dem Moment.“ (Mutter einer 17,2- jährigen Tochter)

Item: Ich war erleichtert, als ich erfahren habe, dass mein Kind ein eindeutiges Geschlecht hat.

Setting bei Diagnosemitteilung

Viele Eltern berichten davon, dass sie aus der Geburtsklinik schon entlassen und wieder zu Hause waren, als sie telefonisch darüber informiert wurden, dass das Kind krank sei und wieder ins Krankenhaus müsse. Bei manchen dieser Telefonate wurde den Eltern die Diagnose ohne weitere Erklärung mitgeteilt. Als belastend erlebten manche Eltern, wenn in diesen Telefonaten eine Dramatik vermittelt wurde und sie danach gefragt wurden, ob ihr Kind noch lebe. Die Diagnosegespräche im Krankenhaus fanden allermeist in Gegenwart von ärztlichem Personal und dem anderen Elternteil statt. Manchmal wurde die Diagnose im Beisein unerwünschter Personen mitgeteilt oder die Gespräche wurden in einem unangemessenen Setting geführt. (Anhang C, Tabelle 5)

„Ja und dann ist das eine Woche später, da bin ich dann angerufen worden, dass ich sofort nach [...] muss in die [...] Klinik. Mein Sohn hat AGS. Ja, dann am Telefon. Ja, dann, was ist AGS, warum muss ich sofort und ja, alles ist drunter und drüber gegangen. Ich habe geheult, weil wir nicht gewusst haben, was ist. [...] Ich weiß aber nicht was er hat. Ja, es war schon richtig dramatisiert, weil ich habe gedacht der stirbt jetzt jeden Moment.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

Item: Die Diagnose ist mir am Telefon mitgeteilt worden. Das hat mich stark verunsichert.

„also das war der Kinderarzt in (unv.) eigentlich, da war mein Mann dabei und Ich war dabei und ja genau.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)

„Mh-Mh. Ne, wir waren nicht in einem extra Raum.“ (Mutter eines 9-jährigen Sohnes)

Item: Die Diagnose ist mir in einem angemessenen Rahmen mitgeteilt worden.

„das haben die Ärzte gesehen und die haben mich ungeschickterweise, was ich auch nicht gut fand, im Beisein von XXX Oma und die Ärzte wussten überhaupt nicht wer das überhaupt war, einfach gesagt, ja ob ihr Kind jetzt/ also ihr Kind ist, hat/ wie haben sie es jetzt gesagt. ich kann es nicht genau sagen“ (Mutter einer 13,9-jährigen Tochter)

Item: Bei der Diagnosemitteilung habe ich mich in der Gegenwart der anwesenden Personen wohl gefühlt.

„Nein, im Krankenhaus nicht wirklich, das war immer alles zwischen Tür und Angel.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Als ich die Diagnose erhalten habe, gab es Möglichkeiten darüber zu sprechen.

„Während dieser Zeit hat mein Mann nach einem Parkplatz gesucht.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)

Item: Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich allein gelassen gefühlt.

5.4.5 Kategorie Aufklärung

Setting in dem die Aufklärung stattfindet

Die meisten Eltern berichten von positiven Erfahrungen mit Aufklärungsgesprächen, besonders wenn diese in spezialisierten Zentren oder von pädiatrischen Endokrinologen und Endokrinologinnen durchgeführt wurden. Dabei wird aus den Äußerungen ersichtlich, dass viele Ärzte und Ärztinnen bemüht sind die Eltern gut zu informieren und sich viel Zeit für die Gespräche nehmen. In einem Fall wurde das Gespräch in Ruhe nach Geschäftsschluss in der Praxis durchgeführt, in einem anderen Fall hat ein berenteter Arzt mit Expertenwissen das Gespräch geführt. Es gibt nur wenige Eltern, die davon berichten, dass das Aufklärungsgespräch in einem unpassenden Rahmen, oder in Beisein von nicht genehmen Personen, stattgefunden hat. (Anhang C, Tabelle 6)

„Genau, in einem geschlossenen Raum, wo wir auch unsere Ruhe hatten, wo er uns wirklich ganz ruhig erklären konnte, was es damit auf sich hat.“ (Mutter eines 5,9-jährigen Sohnes)

„Mündlich. Er ist halt mit ins Zimmer gekommen und hat gesagt "Hier, jetzt habe ich die letzten Ergebnisse und eh ist bestätigt." (Vater eines 13,6-jährigen Sohnes)

Item: Das Aufklärungsgespräch hat in einem angemessenen Raum stattgefunden.

„Genau, genau. Der saß dann lange noch bei uns. Also der war bestimmt (.) oha drei Stunden, vier Stunden saß der bestimmt bei uns.“ (Mutter eines 3,1-jährigen Sohnes)

*„Und dann wurden wir so stehen gelassen (scharf ausatmend).“
(Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)*

Item: Ich hatte das Gefühl, dass der Arzt/die Ärztin sich genügend Zeit genommen haben, um mich über die Erkrankung aufzuklären.

„ähm es war ein Arzt dabei, es war eine Krankenschwester dabei und ich war anwesend und das Kind“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

„Äh das war der Professor und äh die behandelnde Ärztin äh die waren zu zweit da in dem (.) Gespräch. Genau.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe mich, mit den beim Aufklärungsgespräch anwesenden Personen wohlfühlt.

Erleben des Aufklärungsgesprächs

Manche Eltern schildern, dass es ihnen zunächst schwergefallen sei, die Pathophysiologie der Erkrankung zu verstehen. Andere Eltern berichten, dass ihnen die Aufklärung über die Erkrankung und besonders die Aussagen, dass die Kinder ein normales Leben haben werden, wenn sie regelmäßig die Medikation erhalten, gutgetan habe, sie beruhigt und Ängste genommen habe. (Anhang C, Tabelle 6)

„ich habe das irgendwie so in halb apathischen Schockzustand eh das Gespräch verfolgt“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Da ich noch von der Diagnose geschockt war, habe ich im Aufklärungsgespräch nichts verstehen können.

„wirklich kapieren tust du es in dem Moment auch noch nicht, aber es war auf jeden Fall ein gutes Gefühl, dass da jemand war, der sich auskennt und wusste von was er spricht einfach [...] (lachend)“ (Mutter eines 19,4-jährigen Sohnes)

Item: Das Aufklärungsgespräch hat mir Sicherheit gegeben.

„dann, den Satz werd' ich mein Leben lang nicht vergessen, hat er gesagt "Die Kinder können alles machen. Die werden gesund und die bleiben gesund, die wachsen wie aufm Mist." hat er gesagt. Also diesen Satz werde ich mein Leben lang nicht vergessen.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

„Er hat das denke ich schon, gut erklären können oder uns so erklären können, dass wir da nicht mit einem Schock rausgegangen sind. klar sagt man nicht juhu, aber schockiert war ich nicht und meine Frau auch nicht, sonst hätte sie auch anders reagiert.“ (Vater eines 14,4-jährigen Sohnes)

Item: Das Aufklärungsgespräch hat mich beruhigt.

„Aber die Aufklärung war sehr sehr spärlich. Also da ist man schon sehr alleine gewesen. Also man hat eh ja es hat einen niemand aufgefangen. Man hat eigentlich keine Information gehabt. [...] Aber so richtig aufgeklärt worden sind wir nicht, ne.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe die Aufklärung durch den Arzt/die Ärztin als unzureichend erlebt.

„also das war für mich lange Zeit, hab‘ ich das nicht verstanden, was da überhaupt passiert“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Es ist mir schwergefallen, die Zusammenhänge der Erkrankung zu verstehen.

Bedürfnis nach weiteren Informationen

Die meisten Eltern berichten davon, dass sie sich nach der Diagnosestellung oder dem Aufklärungsgespräch im Internet weiter über die Erkrankung informiert haben. Nur einzelne Eltern berichten, dass ihnen die im Aufklärungsgespräch vermittelten Informationen ausgereicht haben. Es gibt auch Eltern, die angeben, dass sie sich ganz bewusst dagegen entschieden haben, im Internet nach weiteren Informationen zu suchen oder sich in dortigen Foren zu beteiligen. (Anhang C, Tabelle 6)

„Aber die Aufklärung war sehr sehr spärlich. Also da ist man schon sehr alleine gewesen. Also man hat eh ja es hat einen niemand aufgefangen. Man hat eigentlich keine Information gehabt.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe mich nach dem Aufklärungsgespräch ausreichend informiert gefühlt.

„Na, ich habe halt im Internet gelesen. Das habe ich schon gemacht. Im Internet gelesen, ehm.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe das Internet genutzt, um weitere Informationen über die Erkrankung zu bekommen.

„Ja, verschiedene Seiten halt angeschaut, aber Ich habe jetzt auch nicht so, Ich war jetzt auch nicht in einem Forum oder so, um jetzt ehrlich gesagt auszutauschen, weil ich eigentlich das Bedürfnis jetzt nicht unbedingt hatte.“ (Mutter einer 1,8-jährigen Tochter)

Item: Den Besuch von Internet-Foren habe ich als hilfreich erlebt.

„also an Informationen hat es eigentlich/ hat es uns nicht gefehlt.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)

Item: Ich fühle mich über die Erkrankung gut informiert.

5.4.6 Kategorie Veränderungen der Lebensumstände

Lebensgestaltung/Familienleben

Viele Eltern berichten davon, dass sich ihre Lebensumstände durch die Geburt des AGS-Kindes verändert haben. Manche Eltern äußern, dass eine Elternschaft die Lebensumstände ohnehin verändert. Wenn das erste Kind ein AGS-Kind ist, dann kennen Eltern ein Elternsein ohne die besonderen Versorgungserfordernisse ihres Kindes gar nicht und können eine zusätzliche Veränderung ihrer Lebensumstände durch die Erkrankung manchmal nicht differenzieren. (Anhang C, Tabelle 7)

„Das ist schwer zu sagen. [lacht] weil ich sag mal wenn man ein Baby bekommt, ich glaube, verändert sich jedes Leben und da wir halt ein krankes Baby bekommen haben, kann ich ja nicht sagen wie es jetzt wäre wenn wir ein gesundes Baby hätten. Ich glaube das hat sich jetzt aufgrund der Krankheit nicht anders verändert als jemand, der ein gesundes Kind hat. Also ich sehe da eigentlich wenig Unterschiede.“ (Mutter eines 4-jährigen Sohnes)

„also nur wegen der Diagnose eigentlich kaum würde ich sagen. Am Anfang ja, wo er klein war aber mittlerweile, wir haben dadurch, dass wir noch die zwei anderen zwei Kinder haben, eh (..) ist das eigentlich nicht da also würde ich jetzt keinen Punkt sehen, wegen AGS hat sich unser Leben irgendwie groß geändert.“ (Vater eines 13,6-jährigen Sohnes)

„Ehm ganz normal wie vermutlich jedes andere Leben auch mit einem Kind. (lacht) Also ist so.“ (Vater eines 5,9-jährigen Sohnes)

Item: Ich führe mit meinem AGS-Kind ein Leben wie Eltern gesunder Kinder auch.

Viele Eltern äußern, dass sie sich in ihrer Lebensgestaltung nicht eingeschränkt fühlen. Manche Eltern berichten, dass sie nach der Diagnosestellung befürchtet hatten, den Alltag mit ihrem Kind nicht bewältigen zu können. Andere Eltern äußern, dass sie ganz bewusst versuchen ihr bisheriges Leben auch nach der Geburt des AGS-Kindes ganz „normal“ weiterzuleben. (Anhang C, Tabelle 7)

„und so Befürchtungen, ob man das im Alltagsleben gut in den Griff kriegt, ob sich jetzt für uns unser Leben komplett umstellt, [...] man sagt sich ja, gut wir haben jetzt ein behindertes Kind und bei einem behinderten Kind hat man immer die Befürchtung, dass man sein Leben komplett umstellen muss [...] Das hat sich zerstreut [...] ich sehe eigentlich keine Beeinträchtigungen des Familienlebens.“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)

„Ich würde jetzt nicht sagen, dass sich das Leben so verändert hat, dass wir jetzt irgendwie eingeschränkt wären oder sowas,“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)

„Eigentlich wenig. es ist aber auch das, was (...) was ich versuche, ein ganz normales Leben mit den Kindern zu führen und das heißt auch, dass man selber ein ganz Normales Leben weiterführt, was man vorher hatte.“ (Vater eines 14,4-jährigen Sohnes)

Item: Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes in meiner Lebensgestaltung eingeschränkt.

Nach der Überwindung des ersten Diagnoseschocks und des Durchstehens des Säuglings- und Kleinkindalters berichten die meisten Eltern, dass sie sich an das Leben mit einem AGS-Kind gewöhnt haben. Die Eltern berichten davon, dass sie Routinen entwickeln und sich an die Erfordernisse ihres Kindes anpassen. Dabei äußern sich viele Eltern zu ihrer veränderten Tagesstruktur und wie es ihnen gelingt, die regelmäßige Medikamentengabe einzuhalten. Einige Eltern berichten, dass sich ihr Schlafrhythmus verändert hat oder dass sie den Familienalltag stärker strukturieren oder anders planen. (Anhang C, Tabelle 7)

„Und. Ja und dann das ist, das ist halt schon / weil, ich meine, man lebt halt damit, nicht? Man, man kennt es halt einfach nicht anders, aber wenn man sich das halt einfach überlegt, ist es halt eigentlich schon ein krasser Einschnitt ins Leben, nicht?“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

„Ich will jetzt nicht sagen, dass das jetzt hier ein in Stein gemeißeltes Thema ist, natürlich sind wir an Silvester auch bis zwölf Uhr nachts wach, aber ansonsten solche Eskapaden sind halt einfach nicht drinnen und ich bin da auch also rigoros. [...] Ich würde aber schon anders andere Dinge zu lassen, wenn die Erkrankung selbstverständlich nicht wäre. Aber das ist halt einfach nicht. Fertig, ja.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes in meiner Lebensgestaltung eingeschränkt.

„Ich bin ein Frühaufsteher geworden, das hat was mit der Medikation zu tun. Also nicht dass ich schon immer Frühaufsteher war, ich war aber auch kein Langschläfer, aber jetzt bin ich's halt einfach geworden.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

*„Mhm, ich plane viel mehr. Also ich bin da viel mehr, ehm, strukturiert. Das wird alles genau ehm geplant, organisiert. Auch wenn wir irgendwo hinfahren, wird immer geguckt, wo ist die nächste Klinik zum Beispiel.“
(Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)*

Item: Meine Lebensgestaltung hat sich durch die Erkrankung verändert.

Veränderungen im Beruf

Wenn Eltern über Veränderungen im Berufsleben nach der Geburt des AGS-Kindes berichten, so sind es meist Mütter, die angeben, dass sie ihre Berufstätigkeit reduziert oder aufgeben haben, oftmals mit dem Argument, dass sie ihren Kindern regelmäßig die Medikation applizieren müssen. Andere Eltern berichten davon, dass sie Arbeitgeber oder Kollegen über die Erkrankung ihres Kindes informiert haben, um auf Verständnis zu stoßen, falls sie aufgrund einer Krise ihrer Kinder nicht zur Arbeit kommen können. In diesem Zusammenhang beklagen einige Eltern, dass die ihnen zustehenden Kinderkrankentage nicht ausreichend sind oder sie Urlaubstage ansparen müssen, um Fehlzeiten durch längere Krankenhausaufenthalte mit ihren Kindern abdecken zu können. Mehrere Eltern äußern sich dankbar über einen verständnisvollen Arbeitgeber, mit dem sie auch individuelle Absprachen treffen können. (Anhang C, Tabelle 7)

„Also ich kann auch nicht mehr arbeiten. Also es ist wirklich so. Ich kann nicht mehr in meine alte Arbeit zurück.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)

„Ja, beeinflusst mich total. Meine Karriere ist im Eimer (lacht), wenn man das mal so sagt, ganz flapsig/ ist so, ja.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

*„hab‘ ich den Wiedereinstieg im Beruf gestartet und mein Arbeitgeber hat damals dann aber auch mitgespielt, also das war ganz ganz toll.“
(Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)*

*„Das heißt aber auch, ich kann nicht umziehen, ich kann auch keinen besseren Job annehmen, gar nichts. Ich bin darauf angewiesen.“
(Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)*

Item: Durch die Erkrankung meines Kindes bin ich in meinen beruflichen Möglichkeiten eingeschränkt.

„also am schwersten war natürlich, dass ich immer gucken musste, dass ich genügend Urlaub habe, wenn die XXX wieder irgendwelche wie soll ich sagen Auffälligkeiten mit ihrer Krankheit hatte, weil die ersten 2 Jahre die waren natürlich sehr anstrengend, da war ich oft mit ihr im Krankenhaus.“ (Mutter einer 13,9- jährigen Tochter)

„ja natürlich. (...) was glauben sie wie viel wie viel Tage ich in irgendwelchen Krankenhäusern verbracht habe, wo ich beruflich frei nehmen musste, das war Katastrophe.“ (Mutter eines 18- jährigen Sohnes)

Item: Wegen der Erkrankung meines Kindes habe ich erhöhte Fehlzeiten am Arbeitsplatz.

Erleben von Freizeit oder Urlaub

Im Gegensatz zu den Äußerungen zur Freizeitgestaltung berichten viele Eltern davon, dass sie ihr Urlaubsverhalten verändert haben und ihre eigenen Wünsche dem Wohl des Kindes unterordnen. Sie wählen Urlaubsorte aus, an denen sie sich sprachlich verständigen können oder in deren Umgebung das Kind im Notfall an einer größeren Klinik versorgt werden könnte. Es werden von vielen Eltern Reisen ins Ausland und insbesondere Fernreisen vermieden. Dabei spielt nicht nur die Möglichkeit einer stationären Versorgung am Urlaubsort eine Rolle. Eltern machen sich auch Sorgen um eine Veränderung im Rhythmus der Medikationsgabe durch eine Zeitverschiebung und nehmen Abstand von solchen Urlaubsideen. Viele Eltern arrangieren sich mit den Einschränkungen. (Anhang C, Tabelle 7)

*„Oder eh, wenn wir in den Urlaub fahren, dann fährt man halt nicht mehr dahin wo man halt gerne hinfahren wollen würden, sondern eh wir richten uns da dann schon ein bisschen danach eh wo ist die nächste Klinik, bzw. im besten Fall die nächste Uniklinik. Dass wir da einfach die Sicherheit haben, ja. Und wo Deutsch oder Englisch gesprochen wird.“
(Mutter einer 8,3- jährigen Tochter)*

Item: Ich fühle mich in meinem Urlaubsverhalten durch mein AGS-Kind eingeschränkt.

„Na dann, ich mache keine großen Reisen natürlich. Nicht in exotische Länder, auf gar keinen Fall. Ähm idealerweise im deutschsprachigen Raum für den Fall, dass ich mal medizinisches Personal brauche [...] dass ich dann, weil ja dann die Panik ziemlich groß sein kann, dass ich dann trotzdem in meiner Muttersprache kommunizieren kann, ja. Und nicht über eine Fremdsprache stolpere.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich achte bei der Urlaubsplanung darauf, dass eine gute medizinische Versorgung erreichbar ist.

Seelische Befindlichkeit

Nur wenige Eltern berichten von einer langwierigen oder anhaltend schweren Beeinträchtigung ihrer psychischen Befindlichkeit nach dem Diagnoseschock. Hält die seelische Beeinträchtigung längere Zeit an, so werden von den Eltern verschiedene Gründe genannt. Manchen Eltern gelingt es nicht die Diagnose zu akzeptieren, andere leben ständig in Angst vor einer Entgleisung des Stoffwechsels ihres Kindes oder haben traumatisierende Situationen in Krisensituationen erlebt, die nachhaltig auf sie wirken und immer wieder getriggert werden. Bei manchen Eltern ist unklar, ob das seelische Befinden durch die Diagnose oder die Versorgungserfordernisse beeinträchtigt ist. Im Verlauf und mit dem Älterwerden der Kinder bessert sich das seelische Befinden bei den meisten. (Anhang C, Tabelle 7)

„Weil ich es halt einfach nicht verstehen wollte und das, ich habe mich immer so gewehrt gegen die Krankheit. Ich wollte es irgendwie nicht wahrhaben.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

„Ich habe auch, wenn ich ehrlich bin, genau ehm, zwei Jahre gebraucht, um überhaupt über das Thema zu reden. Also sobald ich über das Thema geredet habe, habe ich geweint. Ich war da so psychisch, das war so ein Schock für mich und meine Frau damals, dass dann eben der Erstgeborene kurz vor dem Sterben war, das war schon heftig, also, ja.“ (Vater eines 13-jährigen Sohnes)

„Ja, insofern ehm muss ich sagen, hatte ich ein ganz großes Loch so über 5, 6 Jahre. [...] Hatte ich so Burn-Out-Erscheinungen.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

„aber ich merke einfach, wenn sie aus dem Haus ist [...] und ich bekomme von ihr keine Info, wo sie steckt, gerate ich in PANIK. Wenn ich sie telefonisch nicht erreiche, ich könnte ihr den Kopf abreißen, obwohl sie ja nichts dazu kann, aber ich sage halt immer "gib mir einfach nur ein Lebenszeichen" und dann beruhige ich. [...] Da kann ich noch so oft zum Yoga rennen, aber das ist einfach so eine Situation, da merke ich einfach, ich gerate da in Panik, halt, ne.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

Item: Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes seelisch belastet.

Nur wenige Eltern berichten davon, dass sie professionelle Hilfe in Anspruch genommen haben. Dabei handelt es sich meist um psychotherapeutische Hilfe, von der die meisten dann auch profitieren können. Nur eine Mutter berichtete, dass ihr die Psychotherapie nicht helfe, da diese ihr Kind nicht heilen könne. Nur ein Elternteil äußerte, dass es eine zeitlang Psychopharmaka eingenommen habe.

„Und, ehm, genau, habe dann Gott sei Dank jemanden gefunden, der mit mir eine Verhaltenstherapie gemacht hat und ehm das war, was mich wieder aufgestellt hat letztendlich. Ohne diese Therapie, muss ich ganz ehrlich sagen, hatte ich auch suizidale Tendenzen.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

„Ähm, ich musste psychologische Hilfe annehmen, ähm weil, wie gesagt, ich auch im Kindergartenalter meine Tochter innerhalb von drei Monaten achtmal im Krankenhaus war, wegen Magen-Darm und irgendwann war ich so erschöpft, dass ich ähm/ Symptome ausgelöst wurden, die/ wo ich dachte, ich sterbe jetzt. Und dann musste ich einfach psychologische Hilfe annehmen, weil ich sonst das ganze glaube ich nicht mehr durchgehalten hätte.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

„Aber auch da, klar ich gehe zu einem Psychologen, (.) der Allgemeinpsychologe ist. Der kann natürlich/ der kann mir helfen die Situat/ mir klarzumachen, ich muss damit klarkommen. Ich muss damit leben und blablabla aber, ja, letztendlich löst das ja auch nicht das Problem, von meiner Erk/ von meinen Sorgen meinem Kind gegenüber, ne.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

Item: Ich nehme wegen der Erkrankung meines Kindes psychotherapeutische Hilfe in Anspruch.

„also ich bin da damals auch dran zerbrochen, also für mich war das/ ja, ich hab‘ dann auch psychologische Beratung bekommen und musste dann auch eine zeitlang Medikamente nehmen, weil einfach/ also es war permanente Überforderung, es war permanenter Schlafentzug.“ (Mutter einer 5,7- jährigen Tochter)

Item: Ich nehme Medikamente, weil es mir wegen der Erkrankung meines Kindes seelisch nicht gut geht.

5.4.7 Kategorie Erleben von Beziehungen

Beziehung zum:r Partner:in

In den Interviews wurden die Eltern gefragt, ob sich die Beziehung zu ihrem:er Partner:in seit der Geburt des AGS-Kindes verändert hat. Der überwiegende Teil der Eltern verneinte zunächst eine Veränderung, um dann in einer längeren Ausführung zu erklären, dass wenn es eine Veränderung gibt, dann sei diese positiv. Viele Eltern erläutern dann, dass die Erkrankung und das gemeinsame Durchstehen bedrohlicher Situationen mit ihrem AGS-Kind die Paarbeziehung verstärkt oder vertieft habe. Auffällig ist, dass viele Eltern die Stärkung ihrer Paarbeziehung sprachlich als „zusammengeschweißt“ beschreiben. (Anhang C, Tabelle 8)

„Da hat sich nichts verändert, also so, es hat, das AGS hat eigentlich bei uns nichts verändert,“ (Mutter eines 9,0- jährigen Sohnes)

„Wir haben eigentlich eine gute Beziehung gehabt und als dann die YYY kam, unsere Große, war das eine Bereicherung, weil das ist einfach eine/ da haben wir uns gefreut, weil wir ein Kind haben.“ (Vater einer 13,7- jährigen Tochter)

Item: Meine Paarbeziehung hat sich durch die Erkrankung meines Kindes nicht verändert.

„Na, das hat uns ganz arg zusammengeschweißt eigentlich.“ (Mutter eines 15,2- jährigen Sohnes)

„Also ich sag mal so, ähm wir waren davor schon sehr sehr eng zusammen und das hat uns noch mehr zusammengeschweißt.“ (Mutter eines 7- jährigen Sohnes)

*„Also es hat uns nochmal zusammen geschweißt würde ich jetzt sagen.“
(Mutter eines 9,6-jährigen Sohnes)*

Item: Die Erkrankung meines Kindes hat uns als Paar stärker zusammengeschweißt.

Ein wichtiger Punkt für die Qualität und den Bestand der Partnerschaft scheint die Verlässlichkeit der Partner zu sein und ob sie sich gegenseitig um die Versorgung des Kindes bemühen. Wenn sich nur ein Elternteil um die besondere Situation des AGS-Kindes bemüht, dann fühlt sich der andere Partner mit der Sorge um das Kind allein gelassen. (Anhang C, Tabelle 8)

*„sondern er würde alles stehen und liegen lassen und würde sofort kommen oder ins Krankenhaus fahren, wo auch immer. Also das/ da wissen wir einfach, dass wir uns absolut aufeinander verlassen können.“
(Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)*

„und ihr Vater, mit dem ich ja damals noch zusammengewohnt habe, auf den war da ja gar nicht darauf zu bauen.“ (Mutter einer 13,9-jährigen Tochter)

Item: Ich kann mich bei der Versorgung meines Kindes auf meine:n Partner:in verlassen.

„Ich habe schon manchmal so das Gefühl gehabt, dass ich da so ein bisschen allein auf weiter Flur war, weil ja, so das Informieren und das Ganze, das war eigentlich schon eher so mein Part.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)

Item: Ich fühle mich mit meinem AGS-Kind von meinem:r Partner:in alleingelassen.

Einige Eltern berichten von Schwierigkeiten in der Partnerschaft. Dabei bleibt in den Äußerungen meist offen, ob die Schwierigkeiten der Erkrankung geschuldet sind oder andere Gründe haben. Nur wenige Eltern berichten davon, dass ihre Partnerschaft an der Diagnose zerbrochen sei, da der andere Elternteil mit der Erkrankung nicht habe umgehen können. (Anhang C, Tabelle 8)

„Weil er damit auch nicht klarkam, einfach, ja. Also das war dann schon ein bisschen schwierig, aber gut.“ (Mutter einer 8-jährigen Tochter)

Item: Der andere Elternteil kann die Diagnose meines Kindes nicht akzeptieren.

„Also ja XXXs Papa hat es ja auch nicht überlebt die Situation. Also deswegen habe ich mich ja auch von ihm getrennt.“ (Mutter einer 8-jährigen Tochter)

Item: Die Diagnose meines Kindes hat zur Trennung geführt.

„er weiß/ also ich hab‘ ihm danach noch geschrieben, dass sie eine Stoffwechselkrankheit hat und wenn er mehr wissen möchte, dann kann er jederzeit auf uns zu kommen oder nachfragen und also er hat sich bis heute nicht gemeldet, beziehungsweise da auch einfach gefragt oder so.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

tem: Ich habe wegen des AGS keinen Kontakt zum anderen Elternteil.

Wenige Eltern berichten, dass sie um den Bestand ihrer Beziehung gekämpft und sich auch therapeutische Unterstützung gesucht haben. Diesen befragten Eltern ist es gelungen die Partnerschaft zu stabilisieren und sie äußern sich jetzt zufrieden über die Beziehung. (Anhang C, Tabelle 8)

„Und haben versucht, den Knoten aufzudröseln, haben uns für ein, zwei Stunden glaube ich auch mal eine Egetherapie als Hilfe dann genommen, die das ein bisschen moderiert hatte das Gespräch dann. Aber so haben das selbst gut geschafft. Aber ich sage mal, ja war harte Arbeit. Aber jetzt ist es vom Gefühl her besser als je zuvor. Also das ist so ganz bereinigt.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

Item: Wegen der Erkrankung meines Kindes musste ich um den Bestand der Partnerschaft kämpfen.

Beziehung zum AGS-Kind

Bei der Beschreibung ihrer Eltern-Kind-Beziehung zu dem AGS-Kind berichten viele Eltern, dass sie sich bemühen all ihre Kinder gleich zu behandeln, auch wenn das AGS-Kind oftmals mehr Aufmerksamkeit und Zeit benötigt als gesunde Geschwisterkinder. Einige Eltern äußern mit Nachdruck, dass es ihnen sehr schwerfällt sich von den AGS-Kindern zu lösen und eine Überfürsorglichkeit aufzugeben. (Anhang C, Tabelle 8)

„Wir versuchen die Kinder alle gleich zu behandeln natürlich.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

„aber wir haben nie irgendwie einen Unterschied gemacht, nach wie vor, wir haben beide gleich lieb und das spürt der erste auch, dass wir da nicht irgendwie, auch wenn der, wenn der zweite jetzt eh nicht ganz gesund ist, tun wir trotzdem keinen Unterschied machen und (.) das glaube ich, haben wir bisher ganz gut jetzt auch so hingekriegt.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)

„ich sehe ihn da genauso wie die anderen Kinder auch. Da mach ich, da mache ich keinen Unterschied. Also er ist nicht das kranke Kind und deswegen muss er besser (.) behandelt werden, das gibt es auch bei uns nicht.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)

Item: Die Beziehung zu meinem AGS-Kind unterscheidet sich nicht von anderen Eltern-Kind-Beziehungen.

„Also, dass man vielleicht mal auf den Tisch haut, oder sowas, oder vielleicht auf den Tisch hauen möchte, oder man müsste es vielleicht, wo man sich dann vielleicht trotzdem immer wieder denkt, "Ach Mensch er ist geprägt von der Krankheit", lässt man es vielleicht durchgehen.“ (Mutter eines 9,6-jährigen Sohnes)

Item: Aus Mitleid mit meinem AGS-Kind verhalte ich mich anders, als ich es sonst tun würde.

„Und davor hab' ich ANGST. Deswegen habe ich das Problem, loszulassen. Weil ich beobachte sie wie mein Schatten.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

„Kann es nicht abstellen, ich KANN es nicht abstellen. Ich werde immer um dieses Kind wahrscheinlich wuseln. Mein ganzes Leben lang.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)

Item: Ich verhalte mich gegenüber meinem AGS-Kind überfürsorglich.

Beziehung zu Geschwisterkindern

Dennoch beschreiben auch etliche Eltern, dass ihre Beziehung zu dem AGS-Kind eine andere ist als zu den Geschwisterkindern. Dies wird von den Eltern mit den besonderen Versorgungserfordernissen, mit Krankenhausaufenthalten und Sorge oder Angst um das Wohlergehen des AGS-Kindes begründet. Dabei Verhalten sich manche Eltern aus Mitleid mit ihrem AGS-Kind, anders als sie es tun würden, wenn das Kind gesund wäre. Auf die Frage nach ihrer Beziehung zu den Geschwisterkindern berichten viele Eltern, wie sie den Geschwistern die Erkrankung und Erfordernis der täglichen Medikamentengabe des AGS-Kindes erklärt haben und wie die Geschwister darauf reagiert haben. (Anhang C, Tabelle 8)

„Aber sonst in der Behandlung von den Kindern, dass ich da jetzt einen anders behandle wie den anderen, glaub ich jetzt ne.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

„Ne auch nicht, nur weil er jetzt das AGS jetzt hat behandel ich ihn nicht anders wie den kleinen, das mache ich nicht. Ich mache da auch gar keine Unterschiede,“ (Mutter eines 4,0-jährigen Sohnes)

„Das weiß ich nicht, weil es das erste Kind war. Aber die Beziehung zum ersten Kind ist genauso wie zum zweiten. Also Ich kann nicht sagen, dass es irgendwie besser oder weniger ist. Die sind beide gleich. Aber dadurch, dass es das erste war, war man im Umgang anders als man vielleicht sonst wäre.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)

Item: Ich behandle alle meine Kinder gleich.

Ist das gesunde Geschwisterkind erkrankt, sorgen sich die Eltern in ihrem Vergleich weniger um dieses. Manche Geschwisterkinder leiden unter der geringeren Aufmerksamkeit oder häufigen Abwesenheit der Eltern wegen Krankenhausaufenthalten mit dem AGS-Kind. (Anhang C, Tabelle 8)

„Am Anfang vielleicht ja, ja es kann sein, wenn man immer ein bisschen mehr drauf schaut, auf das AGS-Kind wie auf das andere. Weil das Hauptaugenmerk natürlich ein bisschen verlagert ist.“ (Vater eines 4,0-jährigen Sohnes)

„Wahrscheinlich ist das Verhältnis so eng geworden, weil ich mit meiner Tochter auch des Öfteren im Krankenhaus war und immer bei ihr war.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)

„Mein Mann hatte mich letztens drauf angesprochen, warum ich auf das zweite Kind nicht so Obacht gebe wie auf das erste und das stimmt tatsächlich.“ (Mutter eines 7,0-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe zu meinem AGS- Kind eine andere Beziehung als zu den Geschwisterkindern.

„Die war noch ganz klein, das sind anderthalb Jahre. X war damals anderthalb, als Y geboren wurde. Hm ja. Also sie hat ganz früh lernen müssen, Rücksicht zu nehmen. In dem Sinne, dass wir halt viel mit ihm zuerst lange im Krankenhaus waren und dann auch immer wieder zu Untersuchungen unterwegs waren und öfter beim Kindearzt und so weiter.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)

„und dann haben wir noch die 5-jährige Tochter gehabt. Und da war das ja sowieso, die war da einfach noch sehr jung. Aber die 5-jährige Tochter hat schon sehr daran gelitten. Weil ich einfach sehr, mich sehr viel mit dem kranken AGS-Kind beschäftigt habe. Und die hat dann mal eine Zeitlang mal so fast Magersucht gehabt. Und da sind wir dann zur Familientherapeutin gegangen.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)

Item: Weil ich mich viel um das AGS-Kind kümmern musste, konnte ich mich nicht genug um das/die Geschwister kümmern.

Beziehung der Geschwisterkinder untereinander

Die meisten Eltern berichten, dass die Beziehung zwischen ihren Kindern eine „normale“ Geschwisterbeziehung sei, in denen es zu Streitereien aber auch zu Zuneigung und Fürsorge kommt. Dieses Verhalten wird von den Eltern als „normal“ und unabhängig vom AGS erlebt. Es werden auch besonders innige Beziehungen beschrieben. Manchmal übernehmen Geschwister auch die Sorge um die rechtzeitige und regelmäßige Medikamentengabe. (Anhang C, Tabelle 8)

„also Ich würde sagen, eine ganz normale Geschwister Beziehung, jetzt nicht groß beeinflusst durch das AGS, Also normale Streitereien und ja.“ (Mutter eines 13,0-jährigen Sohnes)

„also bei den Kindern würde ich sagen, die sehen untereinander nicht, dass das AGS einen Unterschied macht für sie.“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)

„Ne. Ne überhaupt nicht also die haben sie von Anfang an genauso akzeptiert als wäre es ein gesundes Kind sage ich mal.“ (Mutter eines 9,6-jährigen Sohnes)

Item: Die Beziehung zwischen meinem AGS- Kind und den Geschwistern ist wie zwischen anderen Geschwistern auch.

„Aber jetzt, wenn mein Sohn unterwegs ist oder irgendwo in die Stadt fährt oder so etwas und dann, wenn meine Tochter in der Universität studiert, und sie schreibt mir SMS, Mama vergiss meines Bruders Tablette nicht. sie ist wie eine kleine Mutter.“ (Mutter eines 17,8-jährigen Sohnes)

„aber die Mittlere die sagt dann auch - Hey, du hast deine Medizin jetzt noch nicht genommen, es ist dann gleich 14.00 Uhr und zack, zack. Die hat dann nämlich so einen Kommandoton. Also die passt dann auch total auf. Ja, doch. Das ja, das hat sich gut eingespielt.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

Item: Die Geschwisterkinder achten darauf, dass mein AGS-Kind die Medikation einnimmt.

Wachsen mehrere AGS-Kinder in einer Familie auf, dann berichten die Eltern davon, dass sich die Kinder gegenseitig an die Medikamentengabe erinnern oder sich im Umgang mit der Krankheit unterstützen und ihre Erfahrungen miteinander teilen. (Anhang C, Tabelle 8)

„aber Vielleicht ist der Zusammenhalt der Geschwister beeinflusst, weil die sich beide immer gegenseitig erinnern. also wenn der eine seine Medizin nimmt, sagt er zum anderen da hast du auch.“ (Mutter eines 18,0-jährigen Sohnes)

„hat aber dann gleich ihr Bruder auch zu ihr gesagt, ja XXX das musst du nicht jedem sagen und so und untereinander reden die da schon miteinander. also sie wissen auch/ sie sind auch sehr verbunden miteinander, weil sie auch die gleiche Krankheit haben. ähm es ist nett, sie erinnern sich auch selber an die Tabletten, „also es ist eigentlich dann gut, aber sie sind da sehr verbunden miteinander. sie tun sich auch also ja/ ja sie tut sich da/ geht damit ganz normal um sage ich jetzt mal dazu“ (Vater einer 13,1-jährigen Tochter)

Item: Ich fühle mich entlastet, da sich meine AGS- Kinder gegenseitig unterstützen.

Beziehung zu Familie und Freunden

Die Beziehungen zur Familie und zu Freunden beschreiben viele Eltern als stabil und langfristig nicht durch die Erkrankung des Kindes verändert, auch wenn es nach der Diagnosestellung manchmal zunächst zu Betroffenheit oder Reaktionen von Mitleid gekommen war. (Anhang C, Tabelle 8)

„also sie wurde eigentlich gar nicht so groß beeinflusst, würde ich sagen. Ich glaube am Anfang, so nach der Geburt, war halt vielleicht eher so ein bisschen Mitleid oder Mitgefühl auch von mehreren Familien Kreisen, aber jetzt so, nachdem sie eben gesehen haben, die Kinder leben doch ganz normal, hat es würde ich sagen nicht groß beeinträchtigt die Beziehung oder beeinflusst.“ (Mutter eines 13-jährigen Sohnes)

„Ja, also es war jetzt niemand da, der sich jetzt zurückgezogen hätte und so, ah ich will damit nichts mehr zu tun haben.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)

„Ja, die waren am Anfang schon betroffen, aber die haben uns eigentlich gesagt, wenn irgendwas ist, sie helfen uns jederzeit oder, und so, und das hat mir als Mutter gutgetan.“ (Mutter eines 11,4-jährigen Sohnes)

Item: Die Beziehungen zu meiner Familie haben sich durch die Erkrankung meines Kindes verändert.

Einige Eltern berichten, dass sich die Beziehungen zu Familie oder Freunden seit der Diagnose verändert und auch verringert haben. Diese Veränderungen gehen nach Aussagen der Eltern nicht darauf zurück, dass sich Menschen von ihnen abgewendet hätten, sondern dass sie sich durch die Erkrankung des Kindes verändert haben. So äußern manche Eltern, dass sich ihr soziales Umfeld beispielsweise durch ihr Engagement in einer Selbsthilfegruppe verändert habe. (Anhang C, Tabelle 8)

„Also es hat sich jetzt niemand von uns abgewendet, vielleicht wird man ein bisschen anders und man hat dann andere Freunde gekriegt, das kann natürlich schon sein. Das glaub das ist immer so, dass dass, dass man dann ja sich dann doch eh ja/ weil man irgendwie anders ist, man verändert sich ja auch denke ich mir auch und kann dann vielleicht mit dem alten Freundeskreis weiß man nicht mehr so recht, was man mit denen anfangen soll.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Die Beziehungen zu meinen Freunden haben sich durch die Erkrankung meines Kindes verändert.

„Ah ich weiß es nicht. also man verändert sich halt einfach irgendwie. Man denkt anders, man fühlt anders. Und eh ich glaube, die die sowas nicht erlebt haben und eh ja und dadurch, dass ich da auch aktiv bin, hat man auch doch die Achse über die seltenen Erkrankungen.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe durch die Erkrankung meines Kindes neue soziale Kontakte gefunden.

„Also [...] ich habe meinen Freundeskreis auf Minimum reduziert. Ich war ein ganz anderer Mensch, ich war sehr offen, ich war immer da und tausend Leute um mich herum und das hat sich auf zwei/ auf kannst du an einer Hand abzählen reduziert.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

Item: Ich habe meine sozialen Kontakte wegen der Erkrankung reduziert.

Eher selten berichten Eltern von Schwierigkeiten und negativen Veränderungen in den Beziehungen im sozialen Umfeld. Meist gibt es dann Konflikte mit den Herkunftsfamilien der Eltern und die Frage der Schuld an der Erkrankung und eine Nichtakzeptanz der Erkrankung durch die anderen Familienmitglieder führt zur Belastung der Beziehungen. (Anhang C, Tabelle 8)

„und von seiner Familie, die diese Krankheit 0,0 angenommen hat. Sondern die praktisch immer stigmatisiert hat. Also das muss von der XX kommen, von der Mutterseite. Das kann nicht von uns kommen. Sowas, das wurde ganz weit weggeschoben. So nach dem Motto, sollte auch sonst keiner groß, soll nicht herumgetragen werden. Und ehm ja von der Mutter wurde sogar ausgesprochen, wenn ihr noch ein zweites Kind bekommt, dann seid ihr für mich gestorben. (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe bei Freunden oder in der Familie wegen der Erkrankung meines Kindes Ablehnung erfahren.

5.4.8 Kategorie Kommunikation

Kommunikation mit sozialem Umfeld

In der Kategorie „Kommunikation“ sind Aussagen codiert, in denen sich Eltern dazu äußern, ob, wie und zu welchem Anlass sie mit Personen außerhalb der Gesundheitsversorgung über die Diagnose und die besonderen Versorgungserfordernisse ihrer Kinder kommuniziert haben. Viele Eltern berichten, dass sie schon früh nach der Geburt, sowohl mit dem näheren Umfeld wie Verwandten und Freunden als auch mit dem weiteren Umfeld wie in der Kindertagesstätte oder Schule, offen über die Erkrankung ihres Kindes gesprochen haben. (Anhang C, Tabelle 9)

„Also wir haben da nie ein Problem damit, sondern, also wir haben da nie hinterm Berg gehalten.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

„das war nicht schlimm. also Ich bin ein sehr offener Mensch, also das war auch von Anfang an kein Thema.“ (Mutter einer 5,7- jährigen Tochter)

Item: Es fällt mir leicht mit Verwandten und guten Freunden über die Diagnose meines Kindes zu sprechen.

Andere Eltern haben zunächst die Kommunikation mit ihrem Umfeld vermieden oder sich bedeckt gehalten und nur die engsten Verwandten oder gute Freunde über die Erkrankung ihres Kindes informiert. Die Zurückhaltung wird von den Eltern manchmal damit begründet, dass sich die Eltern zu unsicher fühlen, in ihrer Kompetenz, die Erkrankung anderen zu erklären, oder ihnen sprachliche Mittel zur Erklärung fehlen. (Anhang C, Tabelle 9)

„also ganz zu Anfang haben wir es gar niemandem erzählt, weil wir selber erst einmal damit klarkommen wollten, sag ich jetzt mal, aber unsere Eltern, also Omas und Opas, den haben wir es dann schon gleich gesagt gehabt,“ (Mutter eines 4,0- jährigen Sohnes)

„Und deswegen habe ich das dann, glaube ich, auch oft vermieden den anderen Eltern zu erzählen oder halt Bekannten zu erzählen, weil ich es einfach diese ständige / weil ich a) muss ich sagen, auch anfangs unwissend war, was die Erkrankung anbelangt.“ (Mutter einer 7,6- jährigen Tochter)

Item: Ich weiß nicht, wie ich anderen die Erkrankung erklären kann.

Kommunikation mit Institutionen

Mit dem Eintritt in den Kindergarten oder der Schule beginnen dann weitere Eltern über die Erkrankung ihres Kindes zu sprechen, oftmals um das Umfeld des Kindes über die Notwendigkeit der Medikationsgabe und den Umgang mit Notfällen, zu instruieren. (Anhang C, Tabelle 9)

„Da hat aber mir die Bekannte eben von der Frau Dr. XXX die Augen geöffnet, weil ich eher immer war "Ja, ich sag das keinem, warum sollte ich das jetzt", ne? Und da hatte sie mir eben gesagt gehabt "Ja bist du total dämlich? Was ist wenn" und ich bin dagestanden und sie so "Ist nicht böse gemeint, aber was ist" und da haben wir gesagt gehabt, "Oh mein Gott, sie hat Recht". (Mutter eines 7,9- jährigen Sohnes)

„Genau, in der Schule habe ich bei der/ nach der Einschreibung ähm vor einer Lehrerkonferenz einfach erklärt was das ist ähm was XXX hat ähm was beachtet werden muss und ähm ja. Das wussten dann einfach/ Alle Lehrer haben es dann gehört, dann hab ich ihnen einmal diesen Notfallplan aufgeschrieben, der hängt jetzt in sämtlichen Zimmern und da ist eigentlich auch alles ok.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)

Item: Ich spreche über die Erkrankung meines Kindes mit Erzieher:innen, Lehrer:innen oder Trainer:innen.

„hm, naja es ist halt so, wir haben ja lange, lange Zeit das gar nicht an die große Glocke gehängt. Es muss ja keiner wissen, also was heißt wissen. Wir haben das / wir sind jetzt nicht damit hausieren gegangen. Angefangen hat es, er hat Tennis angefangen zu spielen, also das heißt, ich musste im Tennisverein das angeben, ich musste es beim Fußball angeben.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)

„Aber da ist halt die Erinnerung oder vielmehr der Zwang da, dass man das dann mitteilen muss, weil die Anderen müssen die Erkrankung erstmal verstehen,“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

Item: Es fällt mir leicht, anderen zu erklären, wie die Medikamente gegeben werden müssen und was sie im Notfall tun ist.

Geheimhaltung/ Scham

Einige Eltern halten die Diagnose ihres Kindes vor ihrem Umfeld geheim, sei es aus Schamgefühlen heraus oder weil sie der Ansicht sind, dass die Diagnose eine private Angelegenheit sei oder auch in der Gesellschaft über andere unsichtbare Erkrankungen nicht gesprochen wird. (Anhang C, Tabelle 9)

„also das haben eigentlich nur die engsten gewusst. das haben wir jetzt nicht verbreitet. weil nicht, dass dann andere irgendwer/ das wollten wir dann nicht, das haben wir eigentlich/ das haben nur die Oma und Opa gewusst und die Geschwister, aber sonst keiner.“ (Mutter eines 15,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich halte die Diagnose meines Kindes geheim.

„Es gab natürlich am Anfang eine Zeit, wo du dir gedacht hast, das darfst du niemanden erzählen, um Gottes Willen, was werden die dann denken?“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

„wo man vielleicht schon auch aus Scham gebe ich ganz klar zu, dass man sich da eventuell schämt.“ (Vater eines 0,7-jährigen Sohnes)

Item: Ich schäme mich für die Erkrankung meines Kindes.

Die Eltern berichten, dass es für sie besonders schwierig war mit ihrem Umfeld zu kommunizieren, wenn es längere Zeit gedauert hatte bis die endgültige Diagnose feststand und auch die Zuordnung des Geschlechtes längere Zeit unklar blieb oder im Verlauf der Diagnostik geändert werden musste. (Anhang C, Tabelle 9)

„das erlebt kaum jemand so im eigenen Umfeld, dass ein Kind geboren wird und man kann nicht sagen, ob es ein Mädchen oder ein Junge ist, das ist höchst ungewöhnlich und ich glaube, nachdem da ja dann ganz viele auf einen Schlag anrufen, ich kann ja dann und habe auch gar keine Lust mit jedem eine halbe Stunde zu telefonieren (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)

„weil wir sind dann offen damit umgegangen und man muss ja sagen, nachdem wir eine Woche lang einen Sohn hatten, wurde ja auch im ganzen Ort auf einen Sohn angestoßen“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)

Item: Es fällt mir schwer über das Geschlecht meines Kindes zu sprechen.

Für Eltern von Mädchen kann die Kommunikation über das vermännlichte Genital und die feminisierende Operation besonders schwer sein, da sie den Kontext als tabuisiert erleben und nur mit ausgewählten Personen darüber sprechen, so wie auch manche Eltern ihre Töchter nicht von fremden Personen wickeln lassen, um das veränderte Genital zu verbergen. (Anhang C, Tabelle 9)

„Also ich habe 1,5 Jahre sie versteckt gewickelt in meinem Familien- und Freundeskreis.“ (Mutter einer 14,1-jährigen Tochter)

Item: Ich habe es vermieden, mein Kind von anderen Personen wickeln zu lassen.

„Also ich glaube, was halt immer noch so ein Tabuthema ist, das ich halt nicht allen erkläre, ist zum Beispiel die, die, die Genitaloperation, nicht?“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Ich vermeide es über die Genitaloperation meiner Tochter zu sprechen.

5.4.9 Kategorie Bewältigung

Diagnose als Chance

Auf die Frage, ob die Eltern die Diagnose auch als Chance sehen, äußerte ein Teil der Eltern Irritationen über die Frage und verneinte dies, während andere Eltern die implizite Annahme bestätigten. Diese Eltern beschreiben, dass sich ihre Lebenseinstellung oder ihre Werte seit der Diagnose verändert haben. (Anhang C, Tabelle 10)

„also bei mir hat sich die komplette Lebenseinstellung dadurch geändert.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

„also eigentlich hat man da auch ganz andere Gesprächsebenen. das ist vielleicht schon positiv ja.“ (Mutter eines 4,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich erlebe die Diagnose als Chance.

Diagnose als Schicksal

Auf die Frage in den Interviews, ob die Eltern, die Diagnose als Schicksal erlebt haben, äußern viele Eltern, dass sie sich mit der Frage beschäftigen, warum gerade sie ein AGS-Kind bekommen haben. Dabei formulieren manche Eltern die Frage, warum sie als Träger des Syndroms nun gerade auf eine:n Partner:in treffen, der:ie auch Träger:in ist und sich dann noch die 25% Wahrscheinlichkeit erfüllt, dass ein AGS-Kind gezeugt wird. Manche Eltern beantworten für sich die Frage nach dem „warum“ als göttliche Fügung. Ein Vater reframt das Schicksal und die geringe Wahrscheinlichkeit ein AGS-Kind zu zeugen als besondere Leistung. Andere Eltern kommen bei ihren Überlegungen zu dem Schluss, dass es gut sei, dass beide Eltern zu der Erkrankung beigetragen haben und nicht ein Elternteil allein „Schuld“ sei. (Anhang C, Tabelle 10)

„Weil es ist natürlich auch, ich weiß nicht, ob man es göttliche Fügung nenne soll, also ja, weiß ich es nicht.“ (Vater eines 9,6-jährigen Sohnes)

Item: Die Frage, warum ich ein AGS- Kind habe, belastet mich.

„warum treffe ich eine Frau, die auch AGS- Träger ist?“ (Vater eines 14,0-jährigen Sohnes)

„Wir haben es anders definiert, ja, es müssen sich erstmal zwei Menschen mit diesen Genen treffen und dann brauch man immer noch 75% Wahrscheinlichkeit, dass die dann auch noch zusammenkommen, um AGS zu kriegen, das müssen sie erstmal nachmachen.“ (Vater eines 5,9-jährigen Sohnes)

Item: Ich betrachte die Erkrankung meines Kindes als Schicksal.

„Eigentlich waren wir ja glücklich, dass es dann das Neugeborenen-Screening dann gegeben hat, beim XXX. Weil beim beim Größeren hat es das in Bayern noch nicht gegeben, also das/ hätte das der Größere gehabt, eh wäre vielleicht verstorben oder wäre schwer krank gewesen.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich betrachte es als Glück, dass es das Neugeborenen-Screening gibt.

„Ich bin irgendwann zu diesem Punkt gekommen, dass ich gesagt habe, es ist gut, dass es beide haben und nicht nur einer. Ich glaube das macht das alles ein bisschen einfacher, dass also beide betroffen sind.“ (Mutter eines 14,0-jährigen Sohnes)

Item: Ich bin froh, dass beide Partner gleichermaßen zum Entstehen der Erkrankung beigetragen haben.

Es wurden drei Bereiche von Bewältigungsstrategien codiert. Einige wenige intrapsychischen Bewältigungsstrategien wurden von vielen Eltern geäußert. Sehr oft nutzen Eltern kontrafaktisches Denken und beschreiben, dass sie froh seien, dass ihr Kind keine „schlimmere“ Erkrankung habe. Dabei wird zum Vergleich oftmals Diabetes mellitus herangezogen, bei dem die Betroffenen sich auch mehrfach am Tag ein Medikament applizieren müssen, aber vorher auch immer noch die Blutzuckerwerte kontrolliert werden müssen. Die Eltern geben an, dass die Behandlung des AGS einfacher zu handhaben sei und nicht so viel Aufwand benötige wie die Versorgung eines Kindes mit Diabetes. Eltern äußern ihr Glück, froh zu sein, dass es das Neugeborenen-Screening gibt, dass ihre anderen Kinder gesund sind oder ihr AGS-Kind ein Junge und kein Mädchen ist, da Mädchen meist schwerer betroffen sind. Eltern äußern sich dankbar darüber, dass ihre Kinder leben, und die Möglichkeit haben ein recht normales Leben zu führen. (Anhang C, Tabelle 10)

„dass es NUR in Anführungsstrichen AGS ist und nicht Diabetes oder irgendein Herzfehler, oder es gibt so viel schlimmere Sachen. Das sehe ich jetzt einfach so.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)

*„aber man sieht da ganz andere Fälle, was es für schlimme Krankheiten gibt und von dem her bin ich eigentlich dankbar mit dem AGS irgendwie.“
(Mutter eines 9-jährigen Sohnes)*

Item: Ich bin froh, dass mein Kind keine schlimmere Erkrankung hat.

*„Und obwohl meine Tochter äh, eine Krankheit hat und trotzdem kann sie ein ganz normales Leben leben. Und das ist schon ein Geschenk.“
(Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)*

„sondern es macht mich total glücklich, wenn mein Kind einfach normal in den Kindergarten gehen kann und man normal seiner Arbeit nachgeht.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

Item: Ich bin dankbar dafür, dass mein Kind überhaupt leben kann.

„ich kann ja froh sein, dass ich einen Jungen gekriegt habe und kein Mädchen.“ (Mutter eines 17,9-jährigen Sohnes)

Item: Ich bin froh, dass mein Kind ein Junge ist.

Eine weitere Bewältigungsstrategie, die gleichermaßen von mehreren Eltern berichtet wurde, ist die Vorstellung, dass sich Kinder ihre Eltern aussuchen und sie als Eltern ausgewählt wurden, weil sie die entsprechenden Ressourcen haben, ein AGS-Kind aufzuziehen. Wenige Eltern äußerten, dass sie es als göttlichen Auftrag sehen, ein AGS-Kind zu haben. (Anhang C, Tabelle 10)

„Ach wissen sie das ist/ als Eltern kann man sich die Kinder nicht aussuchen, sondern die Kinder suchen die Eltern aus und die suchen sich diejenigen aus die es packen werden.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)

„okay, der liebe Gott hat UNS auch ausgewählt und hat gedacht, okay, die zwei sind in der Lage, dass sie das schaffen können.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)

Item: Kinder suchen sich die Eltern aus, die stark genug sind, das Schicksal zu bewältigen.

Manche Eltern bewältigen die Erkrankung, in dem sich versuchen, durch spaßhaftes Verhalten oder humorvolle Äußerungen, der Situation die Ernsthaftigkeit zu nehmen, während andere Eltern schildern, die Situation zu akzeptieren und pragmatisch damit umzugehen. (Anhang C, Tabelle 10)

„Also der versucht schon, also wir versuchen das schon ein bisschen spaßig zu nehmen.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

*„ja, man nimmt das so hin, was will man denn anders machen, gell?“
(Mutter eines 9,0-jährigen Sohnes)*

Item: Ich habe die Erkrankung meines Kindes akzeptiert.

Bewältigung durch soziale Kontakte

Danach befragt, was ihnen am meisten bei der Bewältigung der Situation geholfen habe, geben nur wenige Eltern an, dass dies soziale Kontakte gewesen seien. Einige Mütter berichten, dass der Kontakt zur behandelnden ärztlichen Person bei der Bewältigung geholfen habe. Mehrere Eltern benennen ihr soziales Umfeld, meist eher die Familie als den Freundeskreis, als hilfreich erlebt zu haben. Eine Mutter berichtet, dass sie ganz bewusst an dem Aufbau eines sozialen Netzwerkes arbeitet. (Anhang C, Tabelle 10)

„ähm, Ja gut der Professor XXX, der hat mich dann immer beruhigt und gemeint, die Ersten 2 Jahre sind halt schlimm und danach wird es besser und so war es dann auch.“ (Mutter einer 13,9-jährigen Tochter)

Item: Die Unterstützung durch medizinisches Personal hat mir bei der Bewältigung der Krankheit geholfen.

„welche Hilfe mir damals gutgetan hat. meine Mama (lacht). ja unsere Eltern definitiv unsere Eltern beide Elternteile.“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)

„Wir versuchen, also ich versuche seit der Geburt extrem ein soziales Netzwerk aufzubauen, ein stabiles, das sie abfängt, das Bescheid weiß, das für die Zukunft stark macht.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

Item: Die Unterstützung durch Familienangehörige oder Freunde hat mir bei der Bewältigung der Krankheit geholfen.

Bewältigung durch praktisches Handeln

Einige Eltern erzählen, welche pragmatischen Maßnahmen sie ergriffen haben. Dabei sind es mehrheitlich die Väter, die davon berichten, dass sie in ihren Autos Medikamente, Notfallausweise und Hinweise für Rettungskräfte deponiert oder angebracht haben. (Anhang C, Tabelle 10)

„Also wir hatten (ausatmend), wir haben, egal wo er hingekommen ist, haben wir eine Kopie vom Notfallpass mitgegeben und haben einen Zettel dazu geschrieben.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)

Item: Es gibt mir Sicherheit, dass an verschiedenen Orten Notfallausweise verteilt sind.

„Haben dann zufälliger Weise, weil wir immer in den Autos, haben wir irgendwo eine Notration verteilt in jedem Auto, liegt das dann, wir haben zwei Autos, irgendwo wurde es mal deponiert oder in verschiedenen Taschen, das hatte dann meine Frau Medikamente dabei.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Es gibt mir Sicherheit, dass ich an verschiedenen Orten Notfallmedikamente deponiert habe.

5.4.10 Kategorie Versorgungserfordernisse

Medikation

Im Vordergrund der medizinischen Versorgung steht die dreimal täglich erforderliche Gabe einer Substitution der Hormone der Nebennierenrinde, immer Kortison und gegebenenfalls auch Fludrokortison. Die meisten Eltern äußern, dass sie sich nach der Diagnose diesbezüglich sehr verunsichert gefühlt haben und erzählen von anfänglichen Schwierigkeiten bei der Verabreichung der Medikation im Säuglings- und Kleinkindalter. Außerdem berichten Eltern von Unsicherheiten und Sorgen, ob die Säuglinge eine ausreichende Dosierung erhalten, wenn sie beispielsweise schlecht schlucken oder nach der Mahlzeit regurgieren. Sind die Kinder alt genug, um die Medikation in Tablettenform einnehmen zu können, wird die Verabreichung und Handhabung leichter. Es gibt auch Eltern, die angeben keinerlei Probleme mit der Verabreichung der Medikation zu haben. (Anhang C, Tabelle 11)

„Oh Gott, wenn ich da was verkehrt mache, dass halt einfach da die, das Ganze, die Situation lebensbedrohlich sein könnte für ihn.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe Angst, mit der Medikation etwas falsch zu machen.

„Also wir haben dann glaube ich das Hydrokortison in Wasser aufgelöst, haben das mit so Spritzen aufgezogen und dem Kind dann reingeträufelt in die Backettasche. Ehm wenn man halt sowas noch nie gemacht hat, dann ist man in den ersten zwei, drei Wochen so ein bisschen überfordert.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

„Die große Angst war, dass wir das richtig dosieren und bloß kein Staubkörnchen zu viel oder zu wenig ist und so und so fort. [...] also da war die Zeit noch nicht mal um und dann hat er es ausgespuckt und das war dann sehr, sehr stressig für uns.“ (Vater eines 7,6-jährigen Sohnes)

„Da muss ich eigentlich sagen, fand ich gar nichts schwierig. Also wir haben (..), wir haben, als er klein war, haben wir das Cortison immer in Pulvern abbekommen, abgepackt bekommen von unserer Apotheke. Ehm, das ging ohne Probleme, ohne irgendwelchen Schwierigkeiten auch im Verabreichen, also er hat das immer genommen.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)

Und da musste ich meiner Tochter so lange Salzwasser geben [...] Und ich hab sie ja gestillt und dann konnte sie nicht mehr an der Brust so trinken, dann hab ich immer abgepumpt. Also das war sehr anstrengend.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)

Item: Ich Sorge mich, dass mein Kind nicht die richtige Dosierung der Medikamente erhält.

„Ich möchte es auch niemand anderen abgeben, also das ist ein Päckchen, wo du an deinen Schultern trägst, diese Verantwortung das ist/ der musst du gewachsen sein.“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe Angst, dass mein Kind die Medikamente nicht erhält, wenn ich es nicht beaufsichtige.

Verselbständigung des Kindes

Die meisten Eltern berichten von Erlebnissen und ihrem Management in Krisensituationen. In vielen Äußerungen schildern die Eltern, ihre Angst um das Leben ihres Kindes und beschreiben, wie nachhaltig sie von diesen Erlebnissen geprägt wurden. Manche Eltern trauen sich zunächst nicht, ihren Kindern selbständig eine erhöhte Dosis Kortison zu verabreichen. Viele Eltern berichten aber davon, dass sie im Verlauf im Umgang mit Krisen geübter und sicherer geworden sind. Nach schlechten Erfahrungen in der präklinischen oder klinischen Notfallversorgung versuchen die Eltern oftmals sogar zunächst die Krise selbständig in den Griff zu bekommen, da sie sich mit der Erkrankung ihres Kindes oft besser auskennen als das nicht spezifisch geschulte professionelle Personal. (Anhang C, Tabelle 11)

„Und instinktiv mache ich irgendwie eigentlich auch alles richtig, wenn ich merke er ist irgendwie schlapp oder kränkelt gerade so ein bisschen, dann erhöhe ich die Dosis so ein bisschen, so wie das der Arzt auch gesagt hat. Was man eben auch machen soll, mache ich instinktiv immer richtig. Ich habe da auch schon so eine Verbindung, nä.“ (Mutter eines 5,9-jährigen Sohnes)

Item: Im Umgang mit Krisen fühle ich mich sicher.

„und das ist eigentlich das, was uns Erlangen oft mitgegeben hat. Dass wir als Eltern oft besser geschult und besser sensibilisiert sind für das ganze als als manche Ärzte. Und das ist das, was ich eigentlich erschreckend fand. Und ähm das ist was, was mir wirklich Angst macht.“ (Mutter eines 4,0-jährigen Sohnes)

Item: Es macht mir Angst, dass ich mich mit der Erkrankung besser auskenne als viele Ärzte und Ärztinnen.

„Also wo er dann gespuckt hat, und Durchfall gehabt hat und also das sind wir eigentlich relativ schnell gewöhnt gewesen und haben auch gewusst, wann wir dann losfahren müssen, also das hat man/ habe ich mein Kind eigentlich relativ schnell kennengelernt, wann es so weit ist, dass wir in die Klinik müssen, ja.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich kenne mein Kind so gut, dass ich weiß, was ich in einer Krise tun muss.

„Und eh ich versuche auch alle (.) mögliche eh selbst zu behandeln und zu sagen, okay, muss man da jetzt wirklich zum Arzt oder muss man nicht? Ich bin auch keine Mutter, die jetzt bei jedem Magen-Darm-Infekt ins Krankenhaus rast. [...] Mache ich jetzt nicht, aber aus dem Grund, weil sich einfach auch niemand auskennt und ehm ich das zu Hause besser im Griff habe, als jetzt in der Klinik.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Wenn mein Kind krank ist, erhöhe ich selbständig die Dosis der Medikamente.

„Da dann einfach die Angst das zu erkennen, wenn es ihr schlecht geht.“ (Vater einer 8,3-jährigen Tochter)

Item: Ich habe Angst, nicht zu bemerken, wenn es meinem Kind schlecht geht.

„Ich habe 3 Tage gekämpft. Weil man dann ja immer Angst hat mit so hohem Fieber, was ja alles passieren kann.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe Angst, wenn mein Kind Fieber hat.

Weitere Versorgungserfordernisse

Viele Eltern schildern, dass sie gerade nach der Geburt häufig mit ihren AGS-Kindern im Krankenhaus sein mussten. Wenn noch Geschwisterkinder zu versorgen waren, berichteten Eltern von den Schwierigkeiten eine Betreuung für das Geschwisterkind zu organisieren. Einige Eltern bereuen es, mit Krankenhausbesuchen so beschäftigt gewesen zu sein, dass sie die erste Zeit mit ihren Kindern nicht „genießen“ konnten. Andere Eltern berichten von den häufigen Kontrollterminen und insbesondere von den Blutentnahmen gerade in der Säuglings- und Kleinkindphase. Manche Eltern empfinden die Blutentnahmen auch noch bei älteren Kindern als sehr belastend und äußern, dass ihr Kind durch die Blutentnahmen „traumatisiert“ sei. Im Gegensatz dazu teilen andere Eltern mit, dass ihnen die häufigen Kontrollen auch die Sicherheit vermitteln, dass sich die Kinder gut entwickeln. Nur wenige Eltern äußern sich zu Urinkontrollen oder den Röntgenuntersuchungen zur Erhebung des Knochenwachstums. (Anhang C, Tabelle 11)

„Das Einzige ist halt immer dieses Blutabnehmen, das ist, das ist für mich immer ganz schlimm. Von Anfang an, ständig haben sie ihm in den Kopf gestochen und.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)

„ist natürlich durch diese ständige Blutabnahme bei den Kindern sind die schon traumatisiert, also der XXX ist massiv traumatisiert, weil der XXX springt mir auch weg“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)

Item: Die Blutentnahmen bei den Kontrolluntersuchungen meines Kindes belasten mich.

„Ich bin ja alle vier Stunden reingefahren, habe das Kind gestillt, habe abgepumpt, und solche Sachen. Also (.) Ich habe von der ersten Zeit habe ich nichts gar nichts. Also die Woche, die sie da im Krankenhaus war, wir sind nur hin- und hergefahren.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

„und ich hatte ja noch in zweites Kind zuhause, das aber gesund ist. aber trotzdem war das auch erst vier Jahre alt, also das war schon eine harte Zeit. du bist natürlich jeden Tag in die Klinik gefahren und hast dein Baby besucht und“ (Mutter eines 19,4- jährigen Sohnes)

Item: Die Krankenhausaufenthalte meines Kindes belasten mich.

„Wir sind natürlich immer ängstlich dann gleich in die Klinik gefahren, dann haben sie uns natürlich auch immer gleich drinnen behalten. [...] Aber, klar die Häufigkeit war einfach/ man hat einfach dieses Kleinkindalter oder Säuglingsalter nicht genießen können.“ (Mutter einer 15,2- jährigen Tochter)

Item: Ich bin traurig, dass ich die Baby-Zeit nicht genießen konnte.

Eltern berichten von ihren Schwierigkeiten bei der Medikamentenbeschaffung. Eine Mutter äußerte, dass schon die Rezeptpflichtigkeit der Medikamente eine Hürde für sie darstelle. Eine Mutter erzählte, dass es schwierig gewesen sei, eine Apotheke zu finden, die die Medikation herstellen kann. Andere Eltern berichten davon, dass Apotheken nicht die verordneten Mengen in die Kapseln gefüllt haben, so dass die Kinder nicht die berechnete Dosierung erhalten haben. Mehrere Eltern äußerten sich zu Lieferengpässen, Veränderungen in der Dargeichungsform oder vom Markt genommene Präparate. In dem Zusammenhang äußern einige Eltern ihre Sorge, was passiere, sollten die Medikamente mal gar nicht mehr verfügbar sein. (Anhang C, Tabelle 11)

„Aber natürlich die Apotheke finden. Ich habe Glück gehabt, dass ich vor Ort eine Apotheke habe, die Krankenhäuser auch beliefern, Die sind dann noch ein bisschen zuverlässiger.“ (Mutter eines 17,5- jährigen Sohnes)

„Ich kann nicht in die Apotheke fahren und sagen: "Ich habe das Cortisol vergessen, geben Sie mir mal bitte etwas?" (Mutter einer 7,6- jährigen Tochter)

Item: Ich habe Probleme die Medikation für mein Kind zu beschaffen.

„Ähm in unseren Kapseln hatte sich zu wenig Wirkstoff befunden. Das wussten wir ja gar nicht. Es hat 20 Prozent Wirkstoff gefehlt. So wir haben also plötzlich eine Situation gehabt, wo sich diese/ das nicht mehr gestimmt hat, mit dem, was das Kind aufgenommen hat.“ (Mutter eines 10,5- jährigen Sohnes)

Item: Ich Sorge mich, dass die Apotheke die richtige Dosierung liefert.

„Ah, einmal gab es ein bisschen so ähm die Schwierigkeit als das Astonin kurzzeitig vom Markt genommen wurde [...] Ja. Da kommt man dann ins Grübeln, was ist, wenn die Medikamente wirklich mal nicht mehr greifbar sind.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)

„Das ist dann schon eine Nachfolgerprodukt dann auf dem Markt gewesen, aber das war viel, viel umständlicher zu handhaben, das hat man dann kühlen müssen und so und nicht einfach nur so Pulver mitnehmen in den Urlaub“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich Sorge mich vor Lieferengpässen der Medikation.

Feminisierende Operation

Insgesamt sind mehr Eltern von Söhnen, als von Töchtern interviewt worden. Von den Eltern mit Töchtern haben sich nur wenige zu ihrem Erleben in Bezug auf eine feminisierende Operation geäußert. Die Eltern berichten von den allgemeinen organisatorischen Schwierigkeiten, die ein Krankenhausaufenthalt mit sich bringt. Andere Äußerungen beziehen sich auf die Entscheidungen zur Operation, die in einem Spannungsfeld von optimalem Alter, physiologischen und anatomischen Erfordernissen, Geschlechtszugehörigkeit und seelischer Belastung der Töchter getroffen werden muss. Eine Mutter berichtet davon, dass die gesamte Familie im Kontext der Operation „gelitten“ habe. Eine Beratung durch erfahrene Ärzte und Ärztinnen wird von den Eltern als hilfreich erlebt, auch wenn zwei Mütter äußerten, dass sie sich falsch beraten fühlen, da ihre Töchter schließlich häufiger als vermutet, operiert werden mussten. (Anhang C, Tabelle 11)

Und das habe ich auch in der Kinderklinik gemacht. Das war dann auch der falsche Ort, der wo das operiert hat. Und das war dann auch nicht das Beste, weil sie ist ja dann äh mit 10 ah wurde sie wieder operiert. Und 10 Jahre ist jetzt nicht das optimale Alter gewesen. (unv.) mit 14 dann nochmal. Aber da haben wir nicht länger warten können, weil die Harnröhre war zu kurz oder so.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)

*„da habe ich mich auch total jetzt über den Tisch gezogen gefühlt“.
(Mutter einer 13,9-jährigen Tochter)*

„Da gab es dann eine Ärztin, die hat uns dann ein bisschen zur Seite genommen und hat gesagt, ähm/ die hat uns es dann auch erklärt, die hat gesagt, wir müssen das sagen, aber bitte denken Sie gründlich darüber nach, was Sie machen. Also sie hat gesagt, wenn es mein Kind wäre und es ist eindeutig ein Mädchen, dann würd' ich nicht lange überlegen.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)

Item: Ich fühle mich vor den feminisierenden Operationen gut beraten.

„das war so, so sagen wir mal 2 Wochen Krankenhaus, das war eine anstrengende Phase weil ein Elternteil ja beim Kind geblieben ist und das Kind da Quasi 2 Wochen an das Bett gebunden war es ist eine harte Zeit (lacht) aber das ist so im Leben und da muss man auch durch Wir haben das zweimal gemacht und ja damit Muss man zurechtkommen.“
(Mutter einer 13,8- jährigen Tochter)

„Ähm, aber sie hat den/ also klar sie hat sehr stark gelitten. Wir haben alle sehr stark gelitten.“ (Mutter einer 15,2- jährigen Tochter)

Item: Die feminisierenden Operationen meiner Tochter belasten mich.

„Aber meine schlimmste Vorstellung war irgendwie, das das/ das Kind einfach überhaupt gar keinen Plan hat, was es so ist oder was sein soll.“
(Mutter einer 6,5- jährigen Tochter)

Item: Ich habe Angst, dass meine Tochter bezüglich ihrer Geschlechtsidentität verunsichert ist.

Belastung für Eltern durch Versorgung

Eltern schildern, wie stark es sie belaste, permanent auf das Kind acht geben zu müssen, erst recht, wenn es krank ist. Die Eltern sprechen in dem Zusammenhang von „Habachtstellung“ und „Stand-by-Modus“. Sie beschreiben sich durch die ständige Verantwortung gestresst oder nervlich angespannt zu fühlen. Auch beklagen die Eltern, dass es sie anstrengt viele schwierige Entscheidungen für das Kind treffen zu müssen. Sie äußern, wie wichtig es sei, gut über die Erkrankung informiert zu sein und das Kind gut zu kennen und zu lernen krisenhafte Situationen einzuschätzen, um dann gute Entscheidungen treffen zu können. Eltern schildern, dass es schwierig sei, die Verantwortung für das Kind auf andere Personen zu übertragen. (Anhang C, Tabelle 11)

„Das andere, dass du dein Kind selber lernst einzuschätzen, das nimmt einem keiner ab.“ (Mutter eines 13,1- jährigen Sohnes)

„das ist halt einfach das Schlimme, dass man selbst immer auf dem Laufenden bleiben muss, ständig auf Habach- Stellung da sein muss, wenn was ist.“ (Mutter einer 13,9- jährigen Tochter)

Item: Ich fühle mich durch die Verantwortung für mein Kind belastet.

„Sondern ich muss ja jede Situation komplett neu entscheiden.“ (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)

Item: Es belastet mich, Entscheidungen für mein Kind treffen zu müssen.

ich muss ja ständig präsent sein.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

„wenn mein Sohn krank ist, ist es für mich eine nervliche Anspannung, weil ich dann immer da sein muss.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

„Ich kann nicht mein Kind einfach in eine Ferienbetreuung schicken und sagen: "Ja hier habt ihr mein Kind eh nimmt ihr das einmal mit, nicht?" (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Es belastet mich, ständig für mein Kind präsent sein zu müssen.

Die Übertragung der Verantwortung erschwert auch den Besuch von Kindergarten oder Schulveranstaltungen. Einige Eltern berichten von Schwierigkeiten einen Kindergarten zu finden oder davon Schulveranstaltungen begleiten zu müssen, da die Verantwortlichen in den Institutionen die Verantwortung für das Kind nicht übernehmen wollen, oder keine Schulungen des Personals möglich sind. Die Eltern beklagen die Belastung, ständig in der „Bringschuld“ zu sein und das Umfeld über die Erkrankung aufklären zu müssen. (Anhang C, Tabelle 11)

„Also, dass Eltern immer diese Bringschuld haben, jemandem das entweder gut oder weniger gut zu erklären.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)

„Ich finde es immer sehr anstrengend, weil wir es beim Schulwechsel zum Beispiel das finde ich sehr anstrengend, weil da muss man sehr viel darüber sprechen und auch jedes Mal über diesen schlimmsten Fall vor allen Dingen auch sprechen. Das finde ich wahnsinnig belastend.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

Item: Es belastet mich, in Kindergarten oder Schule die Erkrankung und Behandlung meines Kindes immer wieder neu erklären zu müssen.

„weil die klassischen Kindergärten hätten uns gar nicht genommen, weil das sehr aufwändig ist, bis die medizinische Versorgung da am Start ist, weil entweder müssen alle Erzieher vom Kindergarten zum Arzt gehen und quasi einmal alles durchsprechen oder der Arzt muss in den Kindergarten kommen und allen Arbeits/ ähm allen arbeitenden Leuten das erklären“ (Mutter einer 16,4-jährigen Tochter)

„Und wie gesagt, wenn irgendwelche Sachen sind, Schulaufführungen, irgendwie Theater war mal in Regensburg, musste ich mitfahren. Der Rektor hat gesagt, ich soll bitte mitfahren.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)

Item: Es belastet mich, dass ich bei Veranstaltungen in Kindergarten oder Schule dabei sein muss.

5.4.11 Kategorie Zukunft

Die meisten Eltern berichten von vielen Gedanken und Sorgen in Bezug auf die Zukunft ihrer Kinder. Dabei beziehen sich viele der geäußerten Sorgen auf die nächstbevorstehende Übergangs- oder Umbruchssituation, wie beispielsweise, je nach Alter des Kindes, Schuleintritt oder Ausbildungsbeginn. Viele Eltern sprechen davon, dass ihnen besonders die Pubertät bevorsteht und Sorgen bereitet. Dies wird einerseits mit der Veränderung des Hormonhaushaltes und der Sorge begründet, die Einstellung der Medikation könne schwieriger werden oder dass ihr Kind im Längenwachstum hinter den Erwartungen und Prognosen zurückbleibt. (Anhang C, Tabelle 12)

„Naja, sagen wir mal die Pubertät macht mir schon ein bisschen Gedanken, weil man weiß ja nicht wie dann der Hormonhaushalt umschwenkt, wie schnell sich da jeweils der Spiegel verändert oder die Dosierung, die sie benötigt.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)

Item: Ich habe Angst vor den Veränderungen in der Pubertät.

„lieber Gott, jetzt muss er das schon haben die Krankheit, lass es dann wenigstens 1,80 m werden, so (lacht).“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)

Item: Ich mache mir Sorgen über die Körpergröße meines Kindes.

Eine andere, im Kontext der Pubertät häufig geäußerte Sorge vieler Eltern, ist die Sorge vor dem Alkoholkonsum ihrer Kinder. In diesem Zusammenhang werden Ängste geäußert, ihr Kind könnte nach einem Alkoholexzess in eine Situation geraten, in der es selbständig keine Notfallmedikation mehr einnehmen kann und niemand, der über die Erkrankung informiert sei, in der Nähe ist. Ähnliche Sorgen, nämlich allein und im Notfall ohne informierte Unterstützung zu sein, werden im Zusammenhang mit dem Auszug der Kinder geäußert. (Anhang C, Tabelle 12)

„weil wenn der irgendwo umkippt sagen die: oh Gott der ist irgendwie betroffen betrunken und ich leg ihn auf die Couch, dass er sich ausschläft, aber äh beim XXX (Sohn) geht es nicht, weil den müsste man eigentlich ins Krankenhaus bringen.“ (Mutter eines 17,9- jährigen Sohnes)

Item: Wenn ich daran denke, dass mein Kind Alkohol trinkt, mache ich mir Sorgen.

„Und wenn halt dann einfach eine Notfallsituation da ist, dass halt keine weiß, was er mit ihr machen muss.“ (Mutter einer 7,6- jährigen Tochter)

Item: Ich Sorge mich, dass mein Kind in Zukunft in eine Notfallsituation kommt und niemand da ist, der sich auskennt.

„Ja, dass er seine Tabletten ständig nimmt, das ist so eine leichte Angst in meinem Hinterkopf, dass er das vernachlässigt. dass er das schon so macht wie wir das jetzt machen, dann klappt das auch.“ (Mutter eines 11,5- jährigen Sohnes)

Item: Ich Sorge mich, dass mein Kind als Erwachsene:r die regelmäßige Einnahme der Medikation vernachlässigt.

Viele Eltern machen sich Sorgen, ob ihre Kinder eine:n Partner:in finden und ein normales Leben führen und auch eine Familie gründen können. Bei den Eltern von Mädchen werden diese Sorgen nochmal spezifischer formuliert und auch auf die operierten Genitalien Bezug genommen. Einige Mütter von Söhnen sprechen von ihrer Hoffnung, dass ihr Sohn eine Partnerin finden möge, die die Kontrolle der Medikationseinnahme übernehmen könne. (Anhang C, Tabelle 12)

„Dass das das ist der einzige, was, na ja, vielleicht wird er/ aber wenn er hat eine Freundin, dann würde ich sagen: "Du, pass auf. Schau nach, ob er (lacht) nimmt die Medikamente". (Mutter eines 18,0- jährigen Sohnes)

Item: Ich hoffe, dass mein Kind eine:n Partner:in findet, der die Medikamenteneinnahme überwacht.

„Und wenn er selber Kinder möchte, dann hat uns der Professor YYY erklärt, dass er da vorab zu Untersuchungen kommt.“ (Mutter eines 11,4-jährigen Sohnes)

Item: Ich mache mir Sorgen, ob mein Kind eine Familie gründen kann

„also was ich jetzt noch, was mir als Unsicherheitsfaktor noch so im Hinterkopf schwebt. wenn sie mal den ersten Freund hat, ob das/ XXX hat ja eine Genital-OP und das ist natürlich optisch also sehr sehr gut gemacht, aber ob das eben/ ob sie ein Leben als Frau so wie jede andere haben kann, da habe ich noch so ein bisschen Sorgen, (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)

Item: Ich mache mir Sorgen, ob meine Tochter ein normales Leben als Frau haben wird.

also so ein diffuses Gefühl, weil ich es nicht einschätzen kann. also auch weil Familie, eigene Kinder, das sind dann schon größere Baustellen, wenn man AGS hat und als Frau ein Kind möchte. die Belastungen bei einer Geburt,“ [...] (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)

Item: Ich mache mir Sorgen, ob meine Tochter Mutter werden kann.

Weiter schildern Eltern ihre Gedanken und Sorgen in Bezug auf die Berufsfindung ihres Kindes und ihre Hoffnung, dass ihre Kinder in der Berufswahl nicht zu sehr eingeschränkt sein werden und ihren Wunschberuf ergreifen können. (Anhang C, Tabelle 12)

„dass sie eben mal einen Beruf ergreifen, der halt auch mit ihren Mängeln auch vereinbar ist.“ (Vater eines 13,9-jährigen Sohnes)

„Ja, Angst, Angst, Angst, dass sie in ihrem Beruf keine Möglichkeit/ oder dass sie halt dadurch eingeschränkter ist, weil ich meine Sie wissen ja, chronisch kranke Kinder werden von keiner Privatversicherung genommen.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)

Item: Ich mache mir Sorgen um die berufliche Zukunft meines Kindes.

Schließlich äußern Eltern ihre Hoffnung, dass in Zukunft ein Depotmedikament entwickelt wird, so dass längere Abstände zwischen den Medikamentengaben möglich wären. Ein Vater macht sich Gedanken über die weltpolitische Lage und beobachtet Krisengebiete in denen Eltern vermutlich keinen Zugang zu den Medikamenten haben, so dass die Kinder sterben müssen. (Anhang C, Tabelle 12)

„eh natürlich hat man dann so die Ängste, gerade wo die ganze Kriegszeit. Dann denke ich mir oh Gott, wenn der Krieg jetzt hierherkommt, und ich habe keine Medikamente mehr. Dann denke ich mir auch, was machen die Menschen in den Ländern, die die Kinder krank haben und dann keine Medikamente mehr kriegen. Die müssen ja ihr Kind sterben sehen“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich mache mir Sorgen, ob die Versorgung mit Medikamenten in Zukunft immer gesichert sein wird.

„Aber angeblich gibt es ja auch Forschung, dass man so eine Depot-Kapsel irgendwann einmal entwickelt, ehm vielleicht haben wir Glück und wenn es dann so weit ist und er in die Disco geht, haben wir dieses Produkt. Es sind ja noch fast zehn Jahre ist vielleicht ein Bisschen übertrieben, aber acht Jahre, da kann viel passieren.“ (Mutter eines 5,9-jährigen Sohnes)

Item: Ich hoffe darauf, dass es in Zukunft ein Depot-Medikament geben wird.

5.4.12 Kategorie Selbsthilfegruppe/ Kontakt zu anderen Eltern

Eltern berichten von ihren Kontakten zur Selbsthilfegruppe oder zu Elterninitiativen. Die Empfehlung zur Kontaktaufnahme ist manchen Eltern im Aufklärungsgespräch von dem behandelnden ärztlichen Fachpersonal gegeben worden. Andere Eltern berichten davon, dass sie zufällig in Kontakt mit ebenfalls betroffenen Eltern gekommen seien. Gerade zu Beginn des Lebens mit einem AGS-Kind beschreiben viele Eltern, dass es für sie eine Erleichterung gewesen sei, in den Kontakt mit anderen betroffenen Eltern gekommen zu sein. Neben dem Erfahrungsaustausch über eher praktische Alltagsfragen im Umgang mit AGS ist es für viele Eltern auch hilfreich von älteren AGS-Kindern oder erwachsenen Betroffenen zu hören, wie ein Leben mit der Erkrankung gelingen kann. Eltern sprechen davon, dass sie Hoffnung schöpften, wenn sie davon gehört hatten, dass erwachsen gewordene AGS-Kinder ein recht „normales“ Leben führen können. Einige Eltern berichten davon, dass sie nicht nur in der Selbsthilfegruppe Mitglied geworden sind, sondern sich auch in einer Elterninitiative und in deren Gremien engagieren. (Anhang C, Tabelle 12)

„Aber es hat gut getan mit solchen Eltern sich zu unterhalten [...]“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)

„Wir hatten hier auch mal ein regionales Treffen, hab‘ da auch privat zu anderen AGS-Eltern und Kindern Kontakt. Wir tauschen uns auch über WhatsApp aus, oder wenn das Kind auch mal krank ist, einfach mal/ welche Dosierung habt ihr? Was würdet ihr machen und so? Das funktioniert super, das bringt jetzt ganz viel.“ (Mutter einer 5,7- jährigen Tochter)

„Und habe dann zwei Jahre später schon Kongress organisiert, ja.“ (Mutter eines 17,5- jährigen Sohnes)

Item: Der Austausch mit anderen Eltern mit AGS-Kindern tut mir gut.

„das war eigentlich der erste Zeitpunkt, wo ich dann schon Hoffnung entwickelt habe, weil, weil, die war so recht lebensfroh und also die Mutter und hat mir dann gesagt, ja ihre Tochter ist jetzt 32 und ja die lebt ganz normal.“ (Vater eines 0,7- jährigen Sohnes)

Item: Der Kontakt zu Eltern mit älteren Kindern macht mir Hoffnung.

Die Teilnahme an den Treffen der Selbsthilfegruppe ist für manche Eltern aufgrund zeitlicher oder örtlicher Rahmenbedingungen beschränkt. Einige Eltern beklagen, dass die jährlichen Treffen zeitlich mit den Sommerferien und ihren Urlaubsplanungen kollidieren. Andere Eltern beklagen, dass die Treffen weit entfernt stattfinden, so dass ihnen eine Teilnahme nicht möglich ist. (Anhang C, Tabelle 12)

„Ja und so Selbsthilfegruppen sind ja für uns viel zu weit weg. Da gibt es bei uns eigentlich gar nichts. Da muss man sich alleine durchkämpfen.“ (Mutter eines 15,2- jährigen Sohnes)

Item: Ich nehme an den Treffen der Selbsthilfegruppe nicht teil, da sie zu weit entfernt sind.

„und ansonsten, ehm, dieser Jahreskongress der ja immer ist Anfang September. [...] Und immer genau an dem Wochenende bevor bei uns nach den Sommerferien wieder die Schule anfängt. Also es war für uns nie machbar dahin zu fahren, ja.“ (Mutter einer 8,3- jährigen Tochter)

Item: Ich nehme an den Treffen der Selbsthilfegruppe nicht teil, da sie nicht in meinen Zeitplan passen.

Einige Eltern haben keinen Kontakt zur Selbsthilfegruppe. Manche Eltern geben an, dass sie den Plan haben Kontakt zu anderen Eltern aufzunehmen, es bisher aber nicht geschafft haben. Andere Eltern geben an, dass sie keinen Bedarf an einem Austausch mit anderen Eltern haben und gut mit den Erfordernissen der Erkrankung zu recht kommen. Manche Eltern beschreiben auch, dass sie das Gefühl haben, dass die Beteiligung an einer Selbsthilfegruppe nicht zu ihnen passt. Dabei gab es manchmal schon Kontakte oder Teilnahme an Gruppentreffen. Die Interaktionen auf diesen Treffen wurden als unpassend oder dramatisierend erlebt, so dass sich der Kontakt zu der Gruppe wieder löste. (Anhang C, Tabelle 12)

„also einmal waren wir auch mal in so einer Elterngruppe, aber das, das ist nicht so meins, also da, dass, so ein Typ bin ich nicht so.“ (Mutter eines 19,4-jährigen Sohnes)

Item: Ich fühle mich in einer Selbsthilfegruppe/Elterninitiative wohl.

„Ehm das mit den Eltern empfinde ich persönlich für anstrengend, wie das halt immer so ist. Es muss immer jeder sich hochschaukeln "bei uns war es noch dramatischer" und so. Das ist jetzt nicht so meine Art und Weise sich damit auseinanderzusetzen. [...] Das liegt mir einfach nicht so.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)

„Wir sind auch nie zu irgendeiner Selbsthilfegruppe oder sonst irgendwas gegangen, weil/ [...] Wir wollen jetzt das auch nicht so runterspielen aber so schlimm ist es wirklich nicht.“ (Vater eines 5,9-jährigen Sohnes)

Item: Es belastet mich, dass andere Eltern die Erkrankung dramatisieren.

5.4.13 Kategorie Reue

Danach befragt, ob die Eltern im Zusammenhang mit der Erkrankung etwas bereuen, verneinen die meisten Eltern dies und äußern, dass sie denken, alles richtig gemacht zu haben. Die meisten Eltern sehen keine Gründe, warum sie etwas bereuen sollten, und beschreiben ihre Bemühungen. Einige Eltern beginnen zu reflektieren und berichten von einzelnen Erlebnissen, von denen sie sich wünschen, dass sie anders verlaufen wären oder sie anders gehandelt hätten. Diese Äußerungen beziehen sich auf den Wunsch andere Entscheidungen getroffen zu haben, beispielsweise bezüglich der behandelnden Ärzte und Ärztinnen oder weniger leichtgläubig gewesen zu sein und sich eher für ihr Kind stark gemacht zu haben. Eine Mutter gab an, dass sie es bereue, nicht früher Kontakt zu anderen Eltern aufgenommen zu haben und eine andere überlegt, ob es nicht besser

gewesen wäre, wenn sie ein Angebot psychologischer Hilfe angenommen hätte. Eine Mutter bereut ihre Überfürsorglichkeit. (Anhang C, Tabelle 13)

„Nein, anders hätte ich es nicht gemacht. Ich glaube schon, dass es richtig ist, was wir gemacht haben.“ (Mutter eines 11,4-jährigen Sohnes)

„Ich hätte das Zentrum nicht gewechselt. Ich hätte mir das gegeben, 400 km zum Arzt zu fahren [...]“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)

Item: Ich habe das Gefühl mit meinem Kind etwas falsch gemacht zu haben, was ich heute bereue.

„Also (..) So im Nachhinein denke ich waren wir bei dem X schon ein bisschen überbesorgt und so, aber Ich denke, das ist halt schon ganz normal beim ersten Kind und beim ersten Kind mit AGS, da denke ich mir jetzt im Nachhinein, das war eigentlich vielleicht ein bisschen zu viel Sorge, dass hätte es gar nicht gebraucht.“ (Mutter eines 13,0-jährigen Sohnes)

„Hmm (4) Ich glaube, also ehm ich hätte sie, wenn wir hier in Regensburg einen guten Urologen gehabt hätten, hätte ich sie eher operieren lassen. Das hätte ich anders gemacht. Wie gesagt. Die Geschichte im Krankenhaus, dass ich sie nicht so oft gestochen hätten,“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)

Item: Aus heutiger Sicht würde ich mit meinem Kind etwas anders machen.

5.5 Pilotfragebogen

Pilotfragebogen

Lebensqualität von Eltern mit Kindern mit Adrenogenitalem Syndrom (AGS)

Alter des Kindes: _____ Jahre

Geschlecht des Kindes: männlich weiblich

Diagnoseprozess		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Hypothetisches Interesse an pränataler Diagnostik						
Ich/wir hatte/n pränatale Diagnostik beim AGS-Kind.						
<input type="radio"/> Nein, Fragen 1-4 und weiter bei Frage 8. <input type="radio"/> Ja, weiter bei Frage 5.						
1	Es hätte mich belastet, wenn ich schon vor der Geburt gewusst hätte, dass mein Kind AGS hat.	<input type="radio"/>				
2	Es hätte mir geholfen schon vor der Geburt zu wissen, dass mein Kind AGS hat.	<input type="radio"/>				
3	Ich bin froh, dass ich nicht schon vor der Geburt gewusst habe, dass mein Kind AGS hat.	<input type="radio"/>				
4	Wenn ich in der Schwangerschaft davon erfahren hätte, dass mein Kind AGS hat, dann hätte ich überlegt es abzutreiben.	<input type="radio"/>				
Stattgehabte pränatale Diagnostik beim AGS-Kind						
5	Ich habe die pränatale Diagnostik als Belastung empfunden.	<input type="radio"/>				
6	Die pränatale Diagnostik hat mich verunsichert.	<input type="radio"/>				
7	Es war hilfreich, durch die pränatale Diagnostik schon vor der Geburt meines AGS-Kindes zu wissen, dass es krank ist.	<input type="radio"/>				
Vorahnung, erste Hinweise						
8	Bei den ersten Hinweisen, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, habe ich mir noch keine Sorgen gemacht.	<input type="radio"/>				
9	Ich habe mich mit den ersten Hinweisen darauf, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, allein gelassen gefühlt.	<input type="radio"/>				
10	Als ich die ersten Informationen erhalten habe, dass etwas mit meinem Kind nicht stimmt, habe ich mich erschrocken.	<input type="radio"/>				
11	Als ich die ersten Informationen erhalten habe, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, habe ich Angst bekommen.	<input type="radio"/>				

		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Erleben im Verlauf der Diagnosefindung						
12	Ich habe es als belastend empfunden auf die Diagnose zu warten.	<input type="radio"/>				
13	Ich habe mich übergangen gefühlt, dass ich über Untersuchungen an meinem Kind nicht informiert wurde.	<input type="radio"/>				
14	Es war belastend, dass mir zunächst verschiedene Diagnosen genannt wurden.	<input type="radio"/>				
15	Es hat mir Angst gemacht, dass der Arzt/die Ärztin keine Kenntnisse über die Erkrankung hatten.	<input type="radio"/>				
Emotionen bei Diagnosemitteilung						
16	Ich war geschockt, als man mir die Diagnose mitgeteilt hat.	<input type="radio"/>				
17	Es hat mir weh getan, die Diagnose zu erhalten.	<input type="radio"/>				
18	Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich Angst bekommen.	<input type="radio"/>				
19	Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich gefragt, ob ich etwas falsch gemacht habe.	<input type="radio"/>				
20	Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich schuldig gefühlt.	<input type="radio"/>				
21	Nach der Diagnose hatte ich ein schlechtes Gewissen gegenüber meinem Kind.	<input type="radio"/>				
22	Ich war erleichtert als ich die Diagnose erfahren habe.	<input type="radio"/>				
Mein AGS-Kind ist ein Mädchen						
<input type="radio"/> Ja, weiter bei Frage 23. <input type="radio"/> Nein, weiter bei Frage 24						
23	Ich war erleichtert, als ich erfahren habe, dass mein Kind ein eindeutiges Geschlecht hat.	<input type="radio"/>				

Setting bei Diagnosemitteilung						
24	Die Diagnose ist mir am Telefon mitgeteilt worden. Das hat mich stark verunsichert.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
25	Die Diagnose ist mir in einem angemessenen Rahmen mitgeteilt worden.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
26	Bei der Diagnosemitteilung habe ich mich in der Gegenwart der anwesenden Personen wohl gefühlt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
27	Als ich die Diagnose erhalten habe, gab es Möglichkeiten darüber zu sprechen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
28	Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich allein gelassen gefühlt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aufklärung		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Setting in dem die Aufklärung stattgefunden hat.						
29	Das Aufklärungsgespräch hat in einem angemessenen Raum stattgefunden.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
30	Ich hatte das Gefühl, dass der Arzt/die Ärztin sich genügend Zeit genommen haben, um mich über die Erkrankung aufzuklären.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
31	Ich habe mich, mit den beim Aufklärungsgespräch anwesenden Personen wohlgeföhlt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Erleben des Aufklärungsgespraches						
32	Da ich noch von der Diagnose geschockt war, habe ich im Aufklärungsgespräch nichts verstehen können.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
33	Das Aufklärungsgespräch hat mir Sicherheit gegeben.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
34	Das Aufklärungsgespräch hat mich beruhigt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
35	Ich habe die Aufklärung durch den Arzt/die Ärztin als unzureichend erlebt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
36	Es ist mir schwergefallen die Zusammenhänge der Erkrankung zu verstehen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Bedürfnis nach weiteren Informationen						
37	Ich habe mich nach dem Aufklärungsgespräch ausreichend informiert geföhlt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
38	Ich habe das Internet genutzt, um weitere Informationen über die Erkrankung zu bekommen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
39	Den Besuch von Internet-Foren habe ich als hilfreich erlebt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
40	Ich fühle mich über die Erkrankung gut informiert.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Veränderungen der Lebensumstände		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Lebensgestaltung/Familienleben						
41	Ich führe mit meinem AGS-Kind ein Leben wie Eltern gesunder Kinder auch.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
42	Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes in meiner Lebensgestaltung eingeschränkt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
43	Meine Lebensgestaltung hat sich durch die Erkrankung verändert .	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Veränderung im Beruf						
44	Durch die Erkrankung meines Kindes bin ich in meinen beruflichen Möglichkeiten eingeschränkt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
45	Wegen der Erkrankung meines Kindes habe ich erhöhte Fehlzeiten am Arbeitsplatz.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Erleben von Freizeit oder Urlaub						
46	Mein Freizeitverhalten ist durch die Erkrankung meines Kindes beeinflusst.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
47	Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes in der Freizeitgestaltung eingeschränkt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
48	Ich fühle mich in meinem Urlaubsverhalten durch mein AGS-Kind eingeschränkt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
49	Ich achte bei der Urlaubsplanung darauf, dass eine gute medizinische Versorgung erreichbar ist.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Seelische Befindlichkeit						
50	Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes seelisch belastet.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
51	Ich nehme wegen der Erkrankung meines Kindes psychotherapeutische Hilfe in Anspruch.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
52	Ich nehme Medikamente, weil es mir wegen der Erkrankung meines Kindes seelisch nicht gut geht.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Erleben von Beziehungen		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Beziehung zum:r Partner:in						
53	Meine Paarbeziehung hat sich durch die Erkrankung meines Kindes nicht verändert.	<input type="radio"/>				
54	Die Erkrankung meines Kindes hat uns als Paar stärker zusammengeschweißt.	<input type="radio"/>				
55	Ich kann mich bei der Versorgung meines Kindes auf meine:n Partner:in verlassen.	<input type="radio"/>				
56	Ich fühle mich mit meinem AGS-Kind von meinem:r Partner:in alleingelassen.	<input type="radio"/>				
57	Der andere Elternteil kann die Diagnose meines Kindes nicht akzeptieren.	<input type="radio"/>				
58	Die Diagnose meines Kindes hat zur Trennung geführt.	<input type="radio"/>				
59	Ich habe wegen des AGS keinen Kontakt zum anderen Elternteil.	<input type="radio"/>				
60	Wegen der Erkrankung meines Kindes musste ich um den Bestand der Partnerschaft kämpfen.	<input type="radio"/>				
Beziehung zum AGS- Kind						
61	Die Beziehung zu meinem AGS- Kind unterscheidet sich nicht von anderen Eltern- Kind- Beziehungen.	<input type="radio"/>				
62	Aus Mitleid mit meinem AGS-Kind verhalte ich mich anders, als ich es sonst tun würde.	<input type="radio"/>				
63	Ich verhalte mich gegenüber meinem AGS- Kind überfürsorglich.	<input type="radio"/>				
Beziehung zu Geschwisterkindern						
Mein Kind hat Geschwisterkinder.						
<input type="radio"/> Ja, weiter bei Frage 64. <input type="radio"/> Nein, weiter bei Frage 70.						
64	Ich behandle alle meine Kinder gleich.	<input type="radio"/>				
65	Ich habe zu meinem AGS- Kind eine andere Beziehung als zu den Geschwisterkindern.	<input type="radio"/>				
66	Weil ich mich viel um das AGS- Kind kümmern musste, konnte ich mich nicht genug um das/ die Geschwister kümmern.	<input type="radio"/>				

Beziehung der Geschwisterkinder untereinander						
67	Die Beziehung zwischen meinem AGS- Kind und den Geschwistern ist wie zwischen anderen Geschwistern auch.	<input type="radio"/>				
68	Die Geschwisterkinder achten darauf, dass mein AGS- Kind die Medikation einnimmt.	<input type="radio"/>				
Ich habe mehrere Kinder mit AGS.						
<input type="radio"/> Ja, weiter bei Frage 69. <input type="radio"/> Nein, weiter bei Frage 70.						
69	Ich fühle mich entlastet, da sich meine AGS- Kinder gegenseitig unterstützen.	<input type="radio"/>				
Beziehung zu Familie und Freunden						
70	Die Beziehungen zu meiner Familie haben sich durch die Erkrankung meines Kindes verändert.	<input type="radio"/>				
71	Die Beziehungen zu meinen Freunden haben sich durch die Erkrankung meines Kindes verändert.	<input type="radio"/>				
72	Ich habe durch die Erkrankung meines Kindes neue soziale Kontakte gefunden.	<input type="radio"/>				
73	Ich habe meine sozialen Kontakte wegen der Erkrankung reduziert.	<input type="radio"/>				
74	Ich habe bei Freunden oder in der Familie wegen der Erkrankung meines Kindes Ablehnung erfahren.	<input type="radio"/>				

Kommunikation		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Kommunikation mit sozialem Umfeld						
75	Es fällt mir leicht mit Verwandten und guten Freunden über die Diagnose meines Kindes zu sprechen.	<input type="radio"/>				
76	Ich weiß nicht, wie ich anderen die Erkrankung erklären kann.	<input type="radio"/>				
Kommunikation mit Institutionen						
77	Ich spreche über die Erkrankung meines Kindes mit Erzieher:innen, Lehrer:innen oder Trainer:innen.	<input type="radio"/>				
78	Es fällt mir leicht, anderen zu erklären, wie die Medikamente gegeben werden müssen und was sie im Notfall zu tun ist.	<input type="radio"/>				
Geheimhaltung/Scham						
79	Ich halte die Diagnose meines Kindes geheim.	<input type="radio"/>				
80	Ich schäme mich für die Erkrankung meines Kindes.	<input type="radio"/>				
81	Es fällt mir schwer über das Geschlecht meines Kindes zu sprechen.	<input type="radio"/>				
Mein AGS-Kind ist ein Mädchen.						
<input type="radio"/> Ja, bitte weiter bei Frage 82. <input type="radio"/> Nein, bitte weiter bei Frage 84.						
82	Ich habe es vermieden, mein Kind von anderen Personen wickeln zu lassen.	<input type="radio"/>				
83	Ich vermeide es über die Genitaloperation meiner Tochter zu sprechen.	<input type="radio"/>				

Bewältigung		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Diagnose als Chance						
84	Ich erlebe die Diagnose als Chance.	<input type="radio"/>				
Diagnose als Schicksal						
85	Die Frage, warum ich ein AGS-Kind habe, belastet mich.	<input type="radio"/>				
86	Ich betrachte die Erkrankung meines Kindes als Schicksal.	<input type="radio"/>				
87	Ich betrachte es als Glück, dass es das Neugeborenen-Screening gibt.	<input type="radio"/>				
88	Ich bin froh, dass beide Partner gleichermaßen zum Entstehen der Erkrankung beigetragen haben.	<input type="radio"/>				
89	Ich bin froh, dass mein Kind keine schlimmere Erkrankung hat.	<input type="radio"/>				
90	Ich bin dankbar dafür, dass mein Kind überhaupt leben kann.	<input type="radio"/>				
Mein AGS-Kind ist ein Junge						
<input type="radio"/> Ja, bitte weiter bei Frage 91. <input type="radio"/> Nein, bitte weiter bei Frage 92.						
91	Ich bin froh, dass mein Kind ein Junge ist. _	<input type="radio"/>				
92	Kinder suchen sich die Eltern aus, die stark genug sind, das Schicksal zu bewältigen.	<input type="radio"/>				
93	Ich habe die Erkrankung meines Kindes akzeptiert.	<input type="radio"/>				
Bewältigung durch soziale Kontakte						
94	Die Unterstützung durch medizinisches Personal hat mir bei der Bewältigung der Krankheit geholfen.	<input type="radio"/>				
95	Die Unterstützung durch Familienangehörige oder Freunde hat mir bei der Bewältigung der Krankheit geholfen.	<input type="radio"/>				
Bewältigung durch praktisches Handeln						
96	Es gibt mir Sicherheit, dass an verschiedenen Orten Notfallausweise verteilt sind.	<input type="radio"/>				
97	Es gibt mir Sicherheit, dass ich an verschiedenen Orten Notfallmedikamente deponiert habe.	<input type="radio"/>				

Versorgungserfordernisse		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Medikation						
98	Ich habe Angst, mit der Medikation etwas falsch zu machen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
99	Ich Sorge mich, dass mein Kind nicht die richtige Dosierung der Medikamente erhält.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
100	Ich habe Angst, dass mein Kind die Medikamente nicht erhält, wenn ich es nicht beaufsichtige.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Verselbständigung des Kindes						
101	Es strengt mich an, mein Kind an die Medikamente zu erinnern.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
102	Es strengt mich an, mein Kind an den Notfallausweis zu erinnern.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
103	Es belastet mich, zu kontrollieren, ob mein Kind die Medikation selbständig genommen hat.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
104	Ich Sorge mich, ob mein Kind die Schwere der Erkrankung verstanden hat.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
105	Ich mache mir Sorgen, wenn mein Kind allein unterwegs ist.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
106	Es beruhigt mich, wenn mein Kind selbständig merkt, wann es eine höhere Dosierung braucht.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
107	Es entlastet mich, wenn ich bemerke, dass mein Kind sich selbständig um die Erfordernisse der Erkrankung kümmert.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Umgang mit Krisen						
108	Im Umgang mit Krisen fühle ich mich sicher.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
109	Es macht mir Angst, dass ich mich mit der Erkrankung besser auskenne als viele Ärzte und Ärztinnen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
110	Ich kenne mein Kind so gut, dass ich weiß, was ich in einer Krise tun muss.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
111	Wenn mein Kind krank ist, erhöhe ich selbständig die Dosis der Medikamente.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
112	Ich habe Angst, nicht zu bemerken, wenn es meinem Kind schlecht geht.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
113	Ich habe Angst, wenn mein Kind Fieber hat.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
Weitere Versorgungserfordernisse						
114	Die Blutentnahmen bei den Kontrolluntersuchungen meines Kindes belasten mich.	<input type="radio"/>				
115	Die Krankenhausaufenthalte meines Kindes belasten mich.	<input type="radio"/>				
116	Ich bin traurig, dass ich die Baby-Zeit nicht genießen konnte.	<input type="radio"/>				
117	Ich habe Probleme die Medikation für mein Kind zu beschaffen.	<input type="radio"/>				
118	Ich Sorge mich, dass die Apotheke die richtige Dosierung liefert.	<input type="radio"/>				
119	Ich Sorge mich vor Lieferengpässen der Medikation.	<input type="radio"/>				
Feminisierende Operation						
Mein AGS-Kind ist ein Mädchen.						
<input type="radio"/> Ja, bitte weiter bei Frage 120. <input type="radio"/> Nein, bitte weiter bei Frage 123.						
120	Ich fühle mich vor den feminisierenden Operationen gut beraten.	<input type="radio"/>				
121	Die feminisierenden Operationen meiner Tochter belasten mich.	<input type="radio"/>				
122	Ich habe Angst, dass meine Tochter bezüglich ihrer Geschlechtsidentität verunsichert ist.	<input type="radio"/>				
Belastung für Eltern durch Versorgung						
123	Ich fühle mich durch die Verantwortung für mein Kind belastet.	<input type="radio"/>				
124	Es belastet mich, Entscheidungen für mein Kind treffen zu müssen.	<input type="radio"/>				
125	Es belastet mich, ständig für mein Kind präsent sein zu müssen.	<input type="radio"/>				
126	Es belastet mich, in Kindergarten oder Schule die Erkrankung und Behandlung meines Kindes immer wieder neu erklären zu müssen.	<input type="radio"/>				
127	Es belastet mich, dass ich bei Veranstaltungen in Kindergarten oder Schule dabei sein muss.	<input type="radio"/>				

Zukunft		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
128	Ich habe Angst vor den Veränderungen in der Pubertät.	<input type="radio"/>				
129	Ich mache mir Sorgen über die Körpergröße meines Kindes.	<input type="radio"/>				
130	Wenn ich daran denke, dass mein Kind Alkohol trinkt, mache ich mir Sorgen.	<input type="radio"/>				
131	Ich Sorge mich, dass mein Kind in Zukunft in eine Notfallsituation kommt und niemand da ist, der sich auskennt.	<input type="radio"/>				
132	Ich Sorge mich, dass mein Kind, als Erwachsene:r die regelmäßige Einnahme der Medikation vernachlässigt.	<input type="radio"/>				
133	Ich hoffe, dass mein Kind eine:n Partner:in findet, der die Medikamenteneinnahme überwacht.	<input type="radio"/>				
134	Ich mache mir Sorgen, ob mein Kind eine Familie gründen kann.	<input type="radio"/>				
Mein AGS-Kind ist ein Mädchen.						
<input type="radio"/> Ja, bitte weiter bei Frage 135. <input type="radio"/> Nein, bitte weiter bei Frage 137.						
135	Ich mache mir Sorgen, ob meine Tochter ein normales Leben als Frau haben wird.	<input type="radio"/>				
136	Ich mache mir Sorgen, ob meine Tochter Mutter werden kann.	<input type="radio"/>				
137	Ich mache mir Sorgen um die berufliche Zukunft meines Kindes.	<input type="radio"/>				
138	Ich mache mir Sorgen, ob die Versorgung mit Medikamenten in Zukunft immer gesichert sein wird.	<input type="radio"/>				
139	Ich hoffe darauf, dass es in Zukunft ein Depot-Medikament geben wird.	<input type="radio"/>				

Selbsthilfegruppe/ Kontakt zu anderen Eltern		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
140	Der Austausch mit anderen Eltern mit AGS-Kindern tut mir gut.	<input type="radio"/>				
141	Der Kontakt zu Eltern mit älteren Kindern macht mir Hoffnung.	<input type="radio"/>				
142	Ich nehme an den Treffen der Selbsthilfegruppe nicht teil, da sie zu weit entfernt sind.	<input type="radio"/>				
143	Ich nehme an den Treffen der Selbsthilfegruppe nicht teil, da sie nicht in meinen Zeitplan passen.	<input type="radio"/>				
144	Ich fühle mich in einer Selbsthilfegruppe /Elterninitiative wohl.	<input type="radio"/>				
145	Es belastet mich, dass andere Eltern die Erkrankung dramatisieren.	<input type="radio"/>				

Reue		stimme gar nicht zu	stimme nicht zu	teils/teils	stimme zu	stimme voll zu
146	Ich habe das Gefühl mit meinem Kind etwas falsch gemacht zu haben, was ich heute bereue.	<input type="radio"/>				
147	Aus heutiger Sicht würde ich mit meinem Kind etwas anders machen.	<input type="radio"/>				

-
Gibt es irgendetwas, was wir vergessen haben zu fragen,
was wichtig für Sie als Eltern oder für Ihr Kind ist?

-

Vielen Dank für Ihre Antworten!

6. Diskussion

Im folgenden Abschnitt werden die Ergebnisse der qualitativen Interviewanalyse und die formulierten Items anhand der aktuellen Forschungslage diskutiert. Es werden Stärken und Limitationen der vorliegenden Arbeit beleuchtet. Die Arbeit schließt mit einem Ausblick.

6.1 Diskussion der fokussierten Interviewanalyse

In den Interviews wurden 49 Eltern aus 37 Familien mit 45 Kindern mit AGS befragt. Die Diskussion bezieht sich auf die Aussagen dieser Eltern.

Erfahren Eltern, dass ihre Kinder von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, so reagieren sie auf die Diagnosestellung oftmals mit starken Emotionen. In der Literatur wird von „Diagnoseschock“ oder „Diagnosetrauma“ gesprochen (Goldbeck & Storck, 2002; Paul, 2020; Tutus et al., 2021) Dabei zeigen Eltern umso mehr hochintensive emotionale Reaktionen, je mehr sie die Diagnose als bedrohlich, weniger kontrollierbar und vorhersehbar wahrnehmen (Fonseca et al., 2013). Nur wenige der interviewten Eltern gaben an, dass sie schon vor der Geburt ihres Kindes durch pränatale Diagnostik und eine humangenetische Untersuchung von der Erkrankung ihres Kindes gewusst haben. Die interviewten Eltern benannten wörtlich, dass die Diagnose ein „Schock“ gewesen sei. Auch andere Emotionen wie Angst, Unglauben oder Schuldgefühle werden von den Eltern berichtet. Auffällig ist, dass keines der interviewten Elternteile davon sprach, nach der Diagnosemitteilung „Wut“ empfunden zu haben, wie dies von Pelentsov et al. (2015) oder Witt et al. (2018) beschrieben wurde.

Für die Eltern stellt es eine Belastung dar, wenn sie lange auf die Diagnose warten müssen. Bei dem erweiterten Neugeborenencreening wie es in Deutschland durchgeführt wird, wird bei jedem neugeborenen Kind in den ersten 36 bis 72 Stunden nach Geburt auf ein klassisches AGS getestet. Ein großer Nachteil des Screenings besteht darin, dass die Rate der falsch-positiven Ergebnisse hoch und der positiv prädiktive Wert niedrig ist (Claahsen - van der Grinten et al., 2022). Manche Eltern berichten, dass Tests oder Laboruntersuchungen wiederholt durchgeführt wurden und es mehrere Tage dauerte, bis sie eine sichere Diagnose erhalten haben. Die Zeit des Wartens wird von den Eltern als starke Belastung empfunden, die sich nochmal verstärkt, wenn mit den Eltern entweder gar nicht über die diagnostischen Schritte kommuniziert wird oder aber mehrfach verschiedene Differentialdiagnosen in den Raum gestellt werden, ohne dass diese mit den Eltern besprochen und eingeordnet werden. Dies zeigt, dass eine schnelle und sichere Diagnose die Belastung für die Eltern reduziert (Kohlschütter & van den Bussche, 2019). Um den Diagnoseprozess zu verkürzen und schnell eine sichere Diagnose geben zu können werden beispielsweise in Schweden alle im Screening

diagnostizierten Patienten und Fälle mit einer vermuteten oder unsicheren Diagnose zur Bestätigung der Diagnose genotypisiert (Zetterström *et al.*, 2020).

Das Setting, in dem den Eltern die Diagnose mitgeteilt wurde, wird von vielen interviewten Eltern kritisiert. Oftmals erfahren die Eltern die Diagnose telefonisch durch einen katastrophisierenden Anruf aus dem Labor von ungeschulten Kräften oder es wird ihnen die Diagnose zwischen „Tür und Angel“ ohne weitere Informationen mitgeteilt. Durch solch eine Kommunikation fühlen sich Eltern mit der Diagnose stark geängstigt, alleingelassen und überfordert. Dieses Gefühl wird verstärkt, wenn Eltern wahrnehmen, dass Ärzte und Ärztinnen, die ihnen die Diagnose mitteilen, keine Expertise für die Erkrankung haben (Baumbusch *et al.*, 2019; Kohlschütter & van den Bussche, 2019).

Im Gegensatz dazu werden ausführliche Aufklärungsgespräche, vielleicht sogar durch Experten und Expertinnen oder in spezialisierten Zentren, als entlastend und beruhigend erlebt. Eltern schätzen es, wenn sich Ärzte und Ärztinnen ausreichend Zeit für das Aufklärungsgespräch nehmen und Offenheit für Fragen und Geduld für wiederholte Nachfragen der Eltern besteht. Wird auf den emotionalen Zustand der Eltern keine Rücksicht genommen, dann verlassen sie das Gespräch und sind überfordert damit, die Flut an Informationen zu verarbeiten (Boyse *et al.*, 2014). Manche Eltern haben auch über eine längere Zeit, Schwierigkeiten die Pathophysiologie der Erkrankung zu verstehen und die klinischen Informationen aufzunehmen (Simpson *et al.*, 2018; Telles-Silveira *et al.*, 2009; Witt *et al.*, 2018). Eltern schätzen es gute, „nicht medizinische“ Informationen zu erhalten, welche ihnen helfen die Diagnose zu verstehen (Lundberg *et al.*, 2017). Ein Vater erklärte im Interview, dass ihm eine Zeichnung des Arztes beim Verständnis der Erkrankung geholfen habe. Das Verständnis der Pathophysiologie ist wichtig für eine erfolgreiche Behandlung des AGS (Ekbohm *et al.*, 2021) und reduziert auch den erlebten Stress der Eltern (Joshi *et al.*, 2017). Die interviewten Eltern suchten, unabhängig davon, ob sie die Aufklärung als mehr oder weniger hilfreich erlebt hatten, im Internet nach weiteren Informationen. Nur vereinzelt gaben interviewte Eltern an, dass sie die Internetrecherche bewusst vermieden haben. Wenn die Zusammenhänge der Erkrankung und die bei der Online-Recherche gefundenen Informationen nicht verstanden werden, dann kann die Online-Recherche auch Ängste schüren (Boyse *et al.*, 2014).

Der Wunsch nach Vermittlung von Strategien im Umgang mit der Erkrankung wurde auch von den interviewten Eltern geäußert. Verschiedentlich formulierten die Eltern den Wunsch nach Anleitungen oder Handbüchern zum Umgang mit der Erkrankung. Die in der Studie von Boyse *et al.* (2014) befragten Eltern benannten als unerfüllte Bedürfnisse außerdem Hinweise auf vertrauenswürdige Internetseiten oder eine Telefonnummer an die sie sich mit Fragen außerhalb der Geschäftszeiten wenden könnten. Die interviewten Eltern berichten, dass sie es als große Entlastung erlebt haben und es ihnen Sicherheit gegeben hat, wenn sie von ihrem:r

behandelnden Pädiater:in eine private Mobilfunknummer erhalten haben und ihnen erlaubt wurde in einer Krise den:ie Behandler:in auch außerhalb von Geschäftszeiten zu kontaktieren.

Außerdem wünschten sich die interviewten Eltern Schulungen in der Gabe der Notfallmedikation. Dies wird auch von Tschaidse et al. (2022) vorgeschlagen, da die führende Todesursache bei Betroffenen die adrenale Krise ist und 80% der adrenalen Krisen im Kindes- und Jugendalter stattfinden. Einzelne interviewte Eltern berichten von punktuellen Schulungen, die von den Selbsthilfegruppen organisiert waren. Familien, die an einer AGS-Schulung teilgenommen hatten, wiesen bessere Werte bei den endokrinen Kenntnissen, dem Selbstmanagement und der Krisenbewältigung auf (Ekbohm et al., 2021; Fleming, Knafl, et al., 2017).

Die interviewten Eltern berichten von einer unterschiedlichen Ausstattung mit Notfallutensilien und es scheint vom Engagement der Eltern und dem:r einzelnen Behandler:in abzuhängen, ob die Familien damit ausgestattet sind. Manche Eltern berichten davon, dass sie darum kämpfen müssen ein Rezept für ein Notfallset zu bekommen. Während Studien aus Österreich zeigen, dass Patienten im Allgemeinen mit der präklinischen Versorgung sehr zufrieden sind (Baubin et al., 2012), berichten viele der interviewten Eltern, dass sie Schwierigkeiten mit der präklinischen Notfallversorgung erlebt haben. Das Eltern vom Notfallpersonal nicht geglaubt wird, Notfallausweise nicht anerkannt werden und die Kinder die notwendige parenterale Glukokortikoidapplikation vom ärztlichen Notfallpersonal nicht erhalten, wird auch von Odenwald et al. (2015, 2016) berichtet. Im Vergleich zu den Niederlanden und Großbritannien scheinen Fachpersonen in Deutschland nur ein mangelhaftes Wissen über die Erkrankung zu haben (Simpson et al., 2018). Aufgrund schwieriger Erlebnisse mit der präklinischen und klinischen Notfallversorgung eignen sich Eltern Strategien an, selbständig ihrem Kind in Krisensituationen eine erhöhte Medikamentendosis zu verabreichen und die Krise zu managen. Im Verlauf bekommen die Eltern mehr Sicherheit im Umgang mit einer Krise und die Angst der Eltern vor einer Krise nimmt ab (Sanchez et al., 2012).

Aus der Studie von Lundberg et al. (2017) geht hervor, dass sich Eltern aufgrund mangelnder Schulungen ein „Repertoire“ an Techniken aneignen, in dem sie eigenständig Techniken ausprobieren oder durch den Austausch mit Gesundheitsexperten oder Mitgliedern einer Selbsthilfegruppe angeleitet werden. Der Austausch in der Selbsthilfegruppe wurde von interviewten Eltern häufig als sehr wichtig eingeschätzt und wird als hilfreicher bewertet als der Austausch mit Familien oder Freunden (Boyse et al., 2014; Witt et al., 2018) Die Eltern berichten, dass sie es gerade am Anfang des Lebens ihres Kindes als hilfreich und entlastend erlebt haben, wenn sie Kontakt zu anderen betroffenen Eltern bekommen haben. Die Momente der Entlastung entstehen dadurch, dass neu betroffene Eltern einerseits die Diagnose nochmal durch die Brille von anderen betroffenen Eltern erklärt wird, ihnen Techniken im Umgang beispielsweise der schwierigen

Medikamentengabe im Säuglingsalter vermittelt werden und sie ein Vorbild erhalten, wie ein Leben mit einem AGS-Kind gelingen kann. Jedoch hatten nicht alle der interviewten Eltern, aus verschiedenen Gründen, Kontakt zu einer Selbsthilfegruppe. Experten und Expertinnen betonen die Bedeutung der Eigenrecherche als wesentliche Zugangsmöglichkeit zur psychosozialen Versorgung (Witt et al., 2021).

Nach Simpson et al. (2018) wird nicht nur der Kontakt zu anderen Familien, sondern auch das Angebot an psychosozialer Unterstützung als sehr hilfreich empfunden. Die interviewten Eltern berichten nur vereinzelt davon, dass man ihnen psychosoziale Unterstützung angeboten habe. Auch die Inanspruchnahme einer Psychotherapie beschränkt sich in der Kohorte der interviewten Eltern auf Einzelfälle. Nehring et al. (2014) berichten in ihrer Studie über Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen, dass maximal nur einem Viertel der Eltern ein psychosoziales Unterstützungsangebot gemacht wurde. Reich et al. (2011) verglichen die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit Diabetes mellitus, SGA und AGS und stellten fest, dass Eltern der AGS-Kinder die höchste Zufriedenheit mit der familiären Situation aufwiesen. Dieses Ergebnis könnte zu einem Befund von Nordenström et al. (2017) passen. Die Arbeitsgruppe fand durch eine schwedische Registerstudie heraus, dass heterozygote Träger der CYP21A2-Mutation ein geringeres Risiko für eine psychiatrische Diagnose, insbesondere für affektive Störungen und Angsterkrankungen haben, als die Allgemeinbevölkerung. Dies könnte auch erklären, warum die Eltern, die heterozygote Träger:innen der Mutation sind, in den Interviews kaum geklagt haben, dass ihnen keine psychosoziale Unterstützung bei der Diagnosemitteilung angeboten wurde und auch insgesamt nur sehr wenige Eltern im Verlauf psychotherapeutische Unterstützung gesucht haben. Viele interviewte Eltern beschrieben, dass die Diagnose einen positiven Einfluss auf ihre Paardynamik gehabt habe und die Beziehung enger und verlässlicher geworden sei. Auch die Beziehung zu ihren Kindern schildern die meisten Eltern als gut und beschreiben sie oftmals als „normal“. Nach den Aussagen der Eltern scheint die Diagnose kein Risikofaktor für die Paardynamik oder die Eltern-Kind-Beziehung darzustellen, wie von Witt et al. (2018) ausgeführt. Allerdings ist die Rate an psychischen Erkrankungen bei Erwachsenen mit AGS erhöht (Tschaidse et al., 2022). Wenn die Eltern als heterozygote Mutationsträger:innen nun resilienter gegenüber seelischen Belastungen sind, könnte es vielleicht sein, dass sie die psychischen Belastungen ihrer Kinder unterschätzen.

In vielen Aussagen der Eltern spiegelt sich wider, dass Eltern die Schwere der Erkrankung oftmals nicht ausreichend bewusst ist. Eltern berichten von Aufklärungsgesprächen oder Gesprächen in der Selbsthilfegruppe, in denen ihnen gesagt wurde, ihr Kind könne ein normales Leben führen, wenn es nur regelmäßig die Medikation einnehme. Eltern stabilisieren sich und bewältigen die Diagnose, indem sie sich durch eine kontrafaktische Argumentation damit beruhigen, dass

AGS nicht so schwerwiegend sei wie beispielsweise Diabetes mellitus. Diese eher bagatellisierende Darstellung geben Eltern auch an „neue“ Eltern weiter. Viele Eltern äußerten in den Interviews ihren Wunsch, dass sie gerne mehr Informationen darüber hätten, wie sich die Erkrankung langfristig auf das Leben ihrer Kinder, auch noch als Erwachsene, auswirken wird. Aus den Interviews ist zu entnehmen, dass eine häufig genutzte Quelle, um Informationen über die Zukunft zu erhalten, Eltern von erwachsenen Kindern oder erwachsene Betroffene sind und insofern die Eltern von Einzelfällen erfahren und keine gesicherten medizinischen Informationen erhalten. Neuere Kohortenstudien bei Erwachsenen erbrachten Hinweise auf erhebliche Gesundheitsprobleme und Komorbiditäten bei erwachsenen Betroffenen wie lebensbedrohliche Nebennierenkrisen, kardiovaskuläre und metabolische Gesundheitsprobleme, Fruchtbarkeitsstörungen, gutartige endokrine Tumore sowie Osteopenie und Osteoporose (Reisch, 2019). In Anbetracht der Gesundheitsprobleme, die auf die AGS-Kinder warten, erscheint der Kontakt zum: r endokrinologischen Pädiater:in und eine gelungene Transition in die Erwachsenenmedizin sehr wichtig.

Während Dörr & Schöfl (2009) postulieren, dass beim Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin eigentlich keine Probleme auftreten sollten, sind die interviewten Eltern unsicher und besorgt, ob der Übergang in die Erwachsenenmedizin gelingen wird und ein Endokrinologe oder eine Endokrinologin gefunden werden kann, die sich mit der Erkrankung auskennt. Die interviewten Eltern äußerten vielfältig ihre Sorge, dass ihre Kinder als Jungerwachsene die Erkrankung nicht ernst genug nehmen und langfristig die Medikation nicht mehr regelmäßig einnehmen werden. Diese Sorge scheint nicht ganz unbegründet zu sein, denn aus einer britischen Studie ist bekannt, dass etwa die Hälfte aller Jungerwachsenen Patienten mit AGS, die an ein spezialisiertes Zentrum überwiesen wurden, dieses nach drei bis zehn Jahren nicht mehr aufsuchten (Simpson et al., 2018). Besonders von AGS-Patienten- und Patientinnen, die eher weniger schwer betroffen sind und nie stationär mit einer schweren Salzverlustkrise behandelt wurden, wird die Medikamentenadhärenz in Frage gestellt (Dörr & Schöfl, 2009). Aufgrund der schwerwiegenden Morbiditäten bei erwachsenen Patienten mit AGS empfehlen Claashen–van der Grinten et al. (2022) dass weitere Anstrengungen zur Verbesserung der Ergebnisse unternommen werden sollten und berichten, dass telemedizinische Dienste eine wertvolle Ressource für Betroffene darstellen, die keinen Zugang zu Spezialzentren haben.

Ein Grund für die geringe Behandlungsadhärenz im Erwachsenenalter liegt nach Dörr & Schöpfl (2009) darin, dass die Eltern ihre Kinder nicht früh genug zur Verantwortungsübernahme erziehen, die Einnahme der Medikation auch bei älteren Kindern noch überwachen und immer noch Kontrolltermine für ihre fast erwachsenen Kinder vereinbaren. Im Gegensatz dazu schilderten viele Eltern in den Interviews, ihre Bemühungen darum, ihre Kinder zur Selbständigkeit in Bezug auf

ihre Krankheit zu erziehen. Auch Sanches et al. (2012) geben an, dass AGS-Kinder durchschnittlich im Alter von 7,6 Jahren beginnen, die Medikation selbständig einzunehmen. Dennoch benennen in den Interviews manche Eltern klar, dass es ihnen nur schwer gelingt, ihr Kind loszulassen. Die Eltern befinden sich diesbezüglich in dem Dilemma, ständig wachsam und verantwortlich im „Backup“ sein zu müssen, ohne sich dabei übervorsichtig zu verhalten (Odenwald et al., 2016).

In keinem der Interviews haben sich die Eltern zu finanziellen Belangen oder einer finanziellen Belastung durch die Erkrankung ihrer Kinder geäußert, anders als in den Studien von Boyse et al. (2014) und Armstrong et al. (2006) aus den USA und Vietnam. Die erforderliche Versorgung mit der Medikation erfolgt in Deutschland zu Lasten der Krankenversicherungen, so dass die Eltern sich bezüglich der Finanzierung keine Sorgen machen müssen, während sie beispielsweise in Vietnam die Medikation teilweise nur auf dem Schwarzmarkt erwerben können (Armstrong, et al., 2006; Zainuddin et al., 2013).

6.2 Stärken und Schwächen

Eine Stärke dieser Arbeit liegt in der, für eine seltene Erkrankung, großen und heterogenen Stichprobe. Es wurden sowohl Mütter als auch Väter von Töchtern und Söhnen eines weiten Altersspektrums interviewt. Eine weitere Stärke wird in den breit angelegten Interviews gesehen, die nicht nur einzelne Aspekte erfragten, sondern versuchten die Lebenswirklichkeit der Eltern umfangreich zu beleuchten.

Eine Schwäche stellt die selektive Stichprobe dar. Es ist anzunehmen, dass bei der seltenen Erkrankung AGS und der lebhaften Versorgungsforschung in Deutschland zu AGS immer wieder die gleichen Eltern für die Teilnahme an Studien angesprochen werden und sich auch immer wieder die gleichen Eltern zur Verfügung stellen. So wurden beispielsweise auch die Teilnehmer der Studien von Odenwald et al. (2015, 2016) über das bayrische Neugeborenencreening rekrutiert. Es fällt beispielsweise auf, dass die Beschreibung der präklinischen Versorgung durch Notärzte und Notärztinnen in den Studien von Odenwald einigen Aussagen der interviewten Eltern stark ähnelt. Es wäre zu prüfen, ob in beiden Studien über die gleichen singulären Vorfälle berichtet wurde, oder ob es ein strukturelles Defizit in Deutschland in der Notfallversorgung von Betroffenen mit AGS gibt.

In zwölf Interviews wurden beide Elternteile eines Kindes befragt. Es kann vermutet werden, dass beide Partner ähnliche Erfahrungen mit dem Gesundheitssystem und dem Umgang mit der Krankheit ihres Kindes gemacht haben oder sich Partner die Erfahrungen des anderen Partners aneignen, eine gemeinsame Wirklichkeit konstruieren und sich im Verlauf die Narrative der Familienmitglieder angleichen.

So können Aussagen von Paaren, weil Erfahrungen doppelt berichtet werden, ein stärkeres Gewicht beigemessen werden als singulären Erlebnisse von einzeln befragten oder alleinerziehenden Eltern.

Desweiteren wurden Eltern von Kindern aller Altersgruppen interviewt. Es ist anzunehmen, dass Eltern von Säuglingen oder Kleinkindern eine andere Belastung erleben als erfahrene Eltern, deren Kinder in einem spätpubertären oder erwachsenen Alter sind und die schon erfolgreich viele Herausforderungen mit ihren Kindern gemeistert haben. In der befragten Stichprobe hatte nur ein Elternpaar ein Kind unter einem Jahr. 4 Kinder von 6 befragten Eltern waren über 18 Jahren. Es ist anzunehmen, dass es bei Eltern mit älteren Kindern im Verlauf zu einer Erinnerungsverzerrung, über die Erlebnisse im Zusammenhang mit der Geburt und der Diagnosestellung gekommen ist.

Da die befragten Eltern alle über das bayrische Neugeborenencreening rekrutiert wurden, bleibt schließlich unklar, ob es in der Belastung der Eltern in Deutschland regionale Unterschiede gibt, beispielsweise durch Unterschiede in der medizinischen Versorgung oder durch unterschiedliche Entscheidungen der Versorgungsämter in Bezug auf die Anerkennung einer Schwerbehinderung.

Schließlich wurden nur solche Interviews analysiert, in denen die Testpersonen ein ausreichendes Ausdrucksvermögen der deutschen Sprache aufwiesen. Es bleibt also unklar, ob und wie sich das Erleben von Eltern, die ein besseres Sprachvermögen in anderen Sprachen haben, sich von den untersuchten Eltern unterscheidet.

6.3 Ausblick

Der in dieser Arbeit erstellte Pilotfragebogen muss in den nächsten Schritten, wie in Kapitel 5.3 skizziert, einem kognitiven Debriefing und anschließend einer Feld- und Retest-Testung unterzogen werden, so dass er dann für die Routineversorgung als PREM zur Verfügung gestellt werden kann.

Aus den Aussagen der Eltern in den Interviews und Hinweisen in der Literatur lassen sich aber auch ohne validiertes Instrument Anregungen entnehmen, wie die Lebensqualität der Eltern verbessert werden könnte.

Das erste Bestreben sollte darauf abzielen, den Eltern möglichst rasch eine valide Diagnose mitteilen zu können. Dabei ist auf eine nicht katastrophisierende Kommunikation zu achten, um die Eltern nicht unnötig zu verunsichern. Das Aufklärungsgespräch sollte in einem Setting mit ausreichend Zeit und Freiraum für Nachfragen der Eltern durch Ärzte und Ärztinnen mit Expertenwissen durchgeführt werden. Dabei wäre es wünschenswert, mit visuellen Darstellungen die Erklärungen

zu unterstützen. Da Eltern zu Beginn oftmals stark emotionalisiert sind, ist ihre Kapazität zur Aufnahme neuer Informationen eingeschränkt. Hier wäre es wünschenswert, mehrere Aufklärungsgespräche anzubieten. Bei den Gesprächen sollte auch die Kontaktaufnahme mit einer Selbsthilfegruppe empfohlen werden. Nicht zuletzt sollte nach der Diagnosemitteilung und Aufklärung routinemäßig ein Angebot zur psychosozialen Unterstützung gemacht werden.

Eltern wünschen sich, dass man ihnen ein „Handbuch“ an die Hand gibt, in dem sie strukturiert nach- oder ablesen können, welche Maßnahmen, je nach Entwicklungsstand und Alter des Kindes als nächstes notwendig sind. Das Angebot einer landesweiten Krisentelefonnummer oder eines telemedizinischen Angebotes könnte für die Eltern eine große Entlastung darstellen. Schließlich sollte allen Eltern und Betroffenen ein Schulungsangebot zum Umgang mit Krisen angeboten werden und allen Eltern Notfallsets und Notfallausweise zur Verfügung gestellt werden. Letztlich wäre es wünschenswert, wenn Ärzte und Ärztinnen in der Weiterbildung zur Fachkunde Notfallmedizin über das Krankheitsbild geschult würden, damit Eltern in einer Notfallsituation nicht mehr um Gehör und das Leben ihres Kindes kämpfen müssen.

7. Zusammenfassung

Einleitung: Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine genetisch bedingte seltene Erkrankung, die zu einer Störung der Hormonsynthese in der Nebennierenrinde führt. In Deutschland wird seit 2005 im Neugeborenen-Screening auf die Störung getestet. Die Betroffenen müssen lebenslänglich mehrmals täglich mit Kortikosteroiden substituiert werden. Eltern, die ein Kind mit AGS betreuen, sind vielfältigen Belastungen ausgesetzt. Über die Lebensqualität der Eltern und ihrer konkreten krankheitsspezifischen Bedürfnisse ist wenig bekannt.

Methoden: In einem ersten Schritt wurde ein systematisches Review durchgeführt und in den Datenbanken Pubmed und Web of Science nach Publikationen gesucht, die sich mit der Lebensqualität von Eltern, mit einem AGS-Kind beschäftigen. Die Ergebnisse des Reviews flossen in die Konstruktion eines Kodierleitfadens ein. In einem zweiten Schritt wurden 49 Transkripte von halbstrukturierten Interviews, mit betroffenen Eltern, anhand eines deduktiv und induktiv entwickelten Kategoriensystems nach der Methode der fokussierten Interviewanalyse mit Hilfe der Software MAXQDA codiert. Basierend auf den Ergebnissen wurden Items formuliert und ein Pilotfragebogen entwickelt.

Ergebnisse: In das systematische Review konnten zwölf Studien eingeschlossen werden. Die meisten der eingeschlossenen Studien waren durch eine wenig repräsentative und geringe Zahl an Testpersonen limitiert. Außerdem wurden meist selbstkonstruierte Fragebögen genutzt und nur selten auf validierte Instrumente zur Erhebung von Lebensqualität zurückgegriffen. Ein krankheitsspezifisches Instrument zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (HrQoL) der Eltern von Kindern mit AGS liegt bisher nicht vor. Für die qualitative Analyse wurde ein Kodierleitfaden mit 10 Haupt- und 49 Unterkategorien erarbeitet. Fast alle Eltern schilderten, dass sie von der Mitteilung der Diagnose „geschockt“ gewesen seien. Viele Eltern berichten von Einschränkungen ihrer Lebensqualität durch die Erkrankung ihrer Kinder. Der entwickelte Pilotfragebogen enthält 10 Skalen mit insgesamt 147 Items.

Schlussfolgerung: Eltern von Kindern mit AGS sind nach der Geburt und in den ersten Lebensjahren besonders belastet und an krankheitsspezifischen Informationen interessiert. Nebennierenkrisen werden als besonders belastend erlebt, wenn das Notfallpersonal keine Kenntnisse über das Krankheitsbild hat. In weiteren Schritten muss der entwickelte Pilotfragebogen an einer größeren Stichprobe einer Feld- und Retest-Testung unterzogen und nach psychometrischen Gütekriterien validiert werden.

8. Abstract

Introduction: Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a rare genetic disease that leads to a disorder of hormone synthesis in the adrenal cortex. In Germany, it has been screened for in newborns since 2005. Those affected have to be substituted with corticosteroids several times a day for the rest of their lives. Parents caring for a child with CAH are exposed to various strains. Little is known about parents' quality of life and their concrete disease-specific needs.

Methods: In the first step, a systematic review was conducted. Pubmed and Web of Science databases were searched for publications dealing with the quality of life of parents caring for a child with CAH. The results of the review were used to construct a coding guideline. In a second step, 49 transcripts of semi-structured interviews conducted with affected parents were coded using a deductively and inductively developed category system according to the method of focused interview analysis using MAXQDA software. Based on the coded interviews, items were developed, and a pilot questionnaire was created.

Results: Twelve studies could be included in the systematic review. Most of the included studies were limited by providing a not sufficiently representative and small number of participants. In addition, mostly self-constructed questionnaires were used and rarely validated instruments for assessing the quality of life. A disease-specific instrument to assess the health-related quality of life (HrQoL) of parents of children with CAH is not yet available. A coding guide with 10 main and 49 subcategories was developed for the qualitative interview analysis. Almost all parents reported that they had been "shocked" by the announcement of the diagnosis. Many parents reported restrictions in their quality of life due to their children's illness. The pilot questionnaire developed contains ten scales with a total of 147 items.

Conclusion: Parents of children with AGS are particularly stressed after birth and during the first years of life and are interested in disease-specific information. Adrenal crises are experienced as particularly stressful when emergency personnel do not know the clinical picture. In the following steps, the pilot questionnaire developed in this study must be field- and retested on a larger sample and validated according to psychometric quality criteria.

9. Abkürzungsverzeichnis

17-OHP	17-Hydroxyprogesteron
ACTH	Adrenokortikotropes Hormon
AGS	Adrenogenitales Syndrom
CAH	Congenital adrenal hyperplasia
CAHKAQ	Congenital Adrenal Hyperplasia Knowledge Assessment Questionnaire
CES-D	Centre for Epidemiological Studies Depression Scale
CGSQ-SF7	Caregiver Strain Questionnaire Short Form
CHIP	Coping Health Inventory for Parents
CHQ	Child Health Questionnaire
COPE Inventory	Coping Orientation to Problems Experienced inventory
DNSGP-2	Second Dutch National Survey of General Practice
FaMM	Family Management Measure
FGRS	Feminizing Genital Restorations Surgery
HrQoL	Health related quality of life
IQTiG	Deutsches Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen
LGL	Bayrisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit
MeSH	Medical Subject Headings
NLM	National Library of Medicine
PedsQL	Pediatric Quality of Life Inventory
PedsQL-FiM	Pediatric Quality of Life Inventory-Family Impact Module
PedsQoL	Pediatric Quality of Life Inventory
PREM	Patient-reported Experience Measures
PRISMA	Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses
PROM	Patient-reported Outcome Measures
PSS	Parental Stress Scale, Perceived Stress Scale
SDQ-D	Strengths and Difficulties Questionnaire, Strengths and Difficulties Questionnaire
SF-36	Short Form-36 Health Survey
ULQIE	Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern
WHO	World Health Organization

10. Tabellenverzeichnis

Tabelle 1 Ein- und Ausschlusskriterien für systematisches Review	12
Tabelle 2 Adaptierter Suchstring für Web of Science Core Collection; Recherche durchgeführt am 21.03.21	13
Tabelle 3 Suchstring für die Datenbank „PubMed“; Recherche durchgeführt am 06.03.21	14
Tabelle 4 Tabellarische Übersicht in das systematische Review einbezogene Publikationen	127
Tabelle 5 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Diagnoseprozess“ mit Ankerbeispielen und Items.....	136
Tabelle 6 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Aufklärung“ mit Ankerbeispielen und Items.....	141
Tabelle 7 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Veränderungen der Lebensumstände mit Ankerbeispielen und Items	144
Tabelle 8 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Erleben von Beziehungen“ mit Ankerbeispielen und Items.....	147
Tabelle 9 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Kommunikation“ mit Ankerbeispielen und Items.....	153
Tabelle 10 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Bewältigung“ mit Ankerbeispielen und Items.....	155
Tabelle 11 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Versorgungserfordernisse“ mit Ankerbeispielen und Items	157
Tabelle 12 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Zukunft“ mit Ankerbeispielen und Items	162
Tabelle 13 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Selbsthilfegruppe/Kontakt zu anderen Eltern“ mit Ankerbeispielen und Items.....	164
Tabelle 14 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Reue“ mit Ankerbeispielen und Items	165

11. Literaturverzeichnis

- Abad, P. J. B., Anonuevo, C. A., Daack-Hirsch, S., Abad, L. R., Padilla, C. D., & Laurino, M. Y. (2017). Communication about Congenital Adrenal Hyperplasia: Perspective of Filipino Families. *Journal of Genetic Counseling*, 26(4), 763–775. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0043-x>
- Armstrong, K. L., Henderson, C., Hoan, N. T., & Warne, G. L. (2006). Living with Congenital Adrenal Hyperplasia in Vietnam: A Survey of Parents. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 19(10). <https://doi.org/10.1515/JPEM.2006.19.10.1207>
- Baubin, M., Neumayr, A., Eigenstuhler, J., Nübling, M., Lederer, W., & Heidegger, T. (2012). Patientenzufriedenheit in der präklinischen Notfallmedizin: Entwicklung eines standardisierten Fragebogens. *Notfall + Rettungsmedizin*, 15(3), 225–233. <https://doi.org/10.1007/s10049-011-1466-4>
- Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2019). Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System: XXXX. *Journal of Genetic Counseling*, 28(1), 80–90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021). Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 4993. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094993>
- Boettcher, J., Filter, B., Denecke, J., Hot, A., Daubmann, A., Zapf, A., Wegscheider, K., Zeidler, J., von der Schulenburg, J.-M. G., Bullinger, M., Rassenhofer, M., Schulte-Markwort, M., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Evaluation of two family-based intervention programs for children affected by rare disease and their families – research network (CARE-FAM-NET): Study protocol for a rater-blinded, randomized, controlled, multicenter trial in a 2x2 factorial design. *BMC Family Practice*, 21(1), 239. <https://doi.org/10.1186/s12875-020-01312-9>
- Böttcher, B., & Wildt, L. (2016). Nichtklassisches adrenogenitales Syndrom: Diagnose und Therapie. *Gynäkologische Endokrinologie*, 14(3), 212–216. <https://doi.org/10.1007/s10304-016-0088-9>
- Boyse, K. L., Gardner, M., Marvicsin, D. J., & Sandberg, D. E. (2014). “It Was an Overwhelming Thing”: Parents' Needs After Infant Diagnosis With Congenital Adrenal Hyperplasia. *Journal of Pediatric Nursing*, 29(5), 436–441. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.01.007>
- Büchi, S., & Scheuer, E. (2004). Gesundheitsbezogene Lebensqualität. In C. Buddeberg (Hrsg.), *Psychosoziale Medizin* (S. 431–445). Springer Berlin Heidelberg. https://doi.org/10.1007/978-3-642-18825-1_17

- Bull, C., Byrnes, J., Hettiarachchi, R., & Downes, M. (2019). A systematic review of the validity and reliability of patient-reported experience measures. *Health Services Research, 54*(5), 1023–1035. <https://doi.org/10.1111/1475-6773.13187>
- Bullinger, M. (2000). Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität mit dem SF-36-Health Survey. *Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz, 43*(3), 190–197.
- Carroll, L., Graff, C., Wicks, M., & Diaz Thomas, A. (2020). Living with an invisible illness: A qualitative study exploring the lived experiences of female children with congenital adrenal hyperplasia. *Quality of Life Research : An International Journal of Quality of Life Aspects of Treatment, Care and Rehabilitation, 29*(3), 673–681. <https://doi.org/10.1007/s11136-019-02350-2>
- Claahsen - van der Grinten, H. L., Speiser, P. W., Ahmed, S. F., Arlt, W., Auchus, R. J., Falhammar, H., Flück, C. E., Guasti, L., Huebner, A., Kortmann, B. B. M., Krone, N., Merke, D. P., Miller, W. L., Nordenström, A., Reisch, N., Sandberg, D. E., Stikkelbroeck, N. M. M. L., Touraine, P., Utari, A., ... White, P. C. (2022). Congenital Adrenal Hyperplasia—Current Insights in Pathophysiology, Diagnostics, and Management. *Endocrine Reviews, 43*(1), 91–159. <https://doi.org/10.1210/endrev/bnab016>
- de Silva, K. S. H., de Zoysa, P., Dilanka, W. M. S., & Dissanayake, B. S. (2014). Psychological impact on parents of children with congenital adrenal hyperplasia: A study from Sri Lanka. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 27*(5–6). <https://doi.org/10.1515/jpem-2013-0267>
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. R.-M. (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing, 53*(4), 392–402. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>
- Dingemann, J., Dellenmark-Blom, M., & Quitmann, J. H. (2020). Health-Related Quality of Life in Pediatric Surgical Patients and their Caretakers. *European Journal of Pediatric Surgery, 30*(03), 223–224. <https://doi.org/10.1055/s-0040-1713596>
- Dörr, H. G., & Schöfl, C. (2009). Adrenogenitales Syndrom und Wachstumshormonmangel: Betreuung beim Übergang zum Erwachsenenalter. *Der Internist, 50*(10), 1202–1212. <https://doi.org/10.1007/s00108-009-2401-3>
- Ekbohm, K., Strandqvist, A., Lajic, S., Hirschberg, A. L., Falhammar, H., & Nordenström, A. (2021). Assessment of medication adherence in children and adults with congenital adrenal hyperplasia and the impact of knowledge and self-management. *Clinical Endocrinology, 94*(5), 753–764. <https://doi.org/10.1111/cen.14398>
- Fleming, L., Knafl, K., Knafl, G., & Van Riper, M. (2017). Parental management of adrenal crisis in children with congenital adrenal hyperplasia. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing, 22*(4), e12190. <https://doi.org/10.1111/jspn.12190>

- Fleming, L., Van Riper, M., & Knafl, K. (2017). Management of Childhood Congenital Adrenal Hyperplasia-An Integrative Review of the Literature. *Journal of Pediatric Health Care: Official Publication of National Association of Pediatric Nurse Associates & Practitioners*, 31(5), 560–577. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2017.02.004>
- Fonseca, A., Nazaré, B., & Canavarro, M. C. (2013). Clinical Determinants of Parents' Emotional Reactions to the Disclosure of a Diagnosis of Congenital Anomaly. *Journal of Obstetric, Gynecologic & Neonatal Nursing*, 42(2), 178–190. <https://doi.org/10.1111/1552-6909.12010>
- Frank, M., Eidt-Koch, D., Aumann, I., Reimann, A., Wagner, T. O. F., & Graf von der Schulenburg, J.-M. (2014). Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland: Ein Vergleich mit dem Nationalen Aktionsplan. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 57(10), 1216–1223. <https://doi.org/10.1007/s00103-014-2040-2>
- Freund, Alexandra M. & Ziegelmann, Jochen P. (2009). *Lebensqualität: Die Bedeutung von Selektion, Optimierung und Kompensation: Bd. Band 12 (S. 475–483)*. Hogrefe Verlag GmbH & Co. KG.
- Fricke, C. (2020). Lebensbewältigung für Kinder mit chronischer Krankheit: Notwendige Angebote im Gesundheitssystem. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 63(7), 799–805. <https://doi.org/10.1007/s00103-020-03161-4>
- Gilban, D. L. S., Alves Junior, P. A. G., & Beserra, I. C. R. (2014). Health related quality of life of children and adolescents with congenital adrenal hyperplasia in Brazil. *Health and Quality of Life Outcomes*, 12, 107. <https://doi.org/10.1186/s12955-014-0107-2>
- Goldbeck, L., & Storck, M. (2002). Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE): *Zeitschrift für Klinische Psychologie und Psychotherapie*, 31(1), 31–39. <https://doi.org/10.1026/0084-5345.31.1.31>
- Große, C. (2021). *Patientenorientierung im Qualitätsmanagement im Gesundheitswesen: Theoretische Grundlagen, gesetzliche Regelungen und eine sektorenübergreifende qualitative Studie*. Springer Fachmedien Wiesbaden. <https://doi.org/10.1007/978-3-658-34925-7>
- Harris, J. D., Quatman, C. E., Manring, M. M., Siston, R. A., & Flanigan, D. C. (2014). How to Write a Systematic Review. *The American Journal of Sports Medicine*, 42(11), 2761–2768. <https://doi.org/10.1177/0363546513497567>
- Hatzmann, J., Heymans, H. S. A., Ferrer-i-Carbonell, A., van Praag, B. M. S., & Grootenhuis, M. A. (2008). Hidden Consequences of Success in Pediatrics: Parental Health-Related Quality of Life--Results From the Care Project. *PEDIATRICS*, 122(5), e1030–e1038. <https://doi.org/10.1542/peds.2008-0582>
- Helfferrich, C. (2014). Leitfaden- und Experteninterviews. In N. Baur & J. Blasius (Hrsg.), *Handbuch Methoden der empirischen Sozialforschung (S. 559–574)*. Springer Fachmedien Wiesbaden. https://doi.org/10.1007/978-3-531-18939-0_39

- Hostettler, S., Kraft, E., & Bosshard, C. (2018). Patient-reported outcome measures: Die Patientensicht zählt. *Schweiz Ärztztg*, 99(40), 1348–1352.
- Joshi, P., Yadav, B., Jain, V., & Sharma, S. (2017). Knowledge, Stress And Adopted Coping Strategies Of Parents Of Children Having Congenital Adrenal Hyperplasia: An Exploratory Survey. *Indian Journal Of Child Health*, 04(02), 127–132. <https://doi.org/10.32677/ljch.2017.V04.I02.005>
- Kamtsiuris, P., Bergmann, K. E., Dippelhofer, A., Hölling, H., Kurth, B.-M., & Thefeld, W. (2002). Der Pretest des Kinder- und Jugendgesundheitsveys: Methodische Aspekte und Durchführung. *Das Gesundheitswesen*, 64, 99–106. <https://doi.org/10.1055/s-2002-39009>
- Kamudoni, P., Johns, N., & Salek, S. (2018). Approaches to the Development and Use of PRO Measures: A New Roadmap. In P. Kamudoni, N. Johns, & S. Salek, *Living with Chronic Disease: Measuring Important Patient-Reported Outcomes* (S. 15–49). Springer Singapore. https://doi.org/10.1007/978-981-10-8414-0_2
- KiGGS Study Group, Neuhauser, H., & Poethko-Müller, C. (2014). Chronische Erkrankungen und impfpräventable Infektionserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen in Deutschland: Ergebnisse der KiGGS-Studie – Erste Folgebefragung (KiGGS Welle 1). *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 57(7), 779–788. <https://doi.org/10.1007/s00103-014-1976-6>
- Kohlschütter, A., & van den Bussche, H. (2019). Frühzeitige Diagnose einer seltenen Krankheit bei Kindern durch bessere Kommunikation zwischen Eltern, niedergelassenen Ärzten und spezialisierten Zentren. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 141–142, 18–23. <https://doi.org/10.1016/j.zefq.2019.02.008>
- Kuckartz, U., & Rädiker, S. (2017). Computergestützte Analyse qualitativer Daten (CAQDAS) in der psychologischen Forschung. In G. Mey & K. Mruck (Hrsg.), *Handbuch Qualitative Forschung in der Psychologie* (S. 1–22). Springer Fachmedien Wiesbaden. https://doi.org/10.1007/978-3-658-18387-5_55-1
- Kuckartz, U., & Rädiker, S. (2020). Fokussierte Interviewanalyse mit MAXQDA: Schritt für Schritt. Springer Fachmedien Wiesbaden. <https://doi.org/10.1007/978-3-658-31468-2>
- Laura Rautmann, Stefanie Witt, Birgit Odenwald, Uta Nennstiel-Ratzel, Helmuth-Günther Dörr, & Julia Quitmann. (submitted). Caring for a child with congenital adrenal hyperplasia diagnosed by newborn screening: Parental health-related quality of life, coping patterns, and needs.
- Lundberg, T., Lindström, A., Roen, K., & Hegarty, P. (2017a). From Knowing Nothing to Knowing What, How and Now: Parents' Experiences of Caring for their Children With Congenital Adrenal Hyperplasia. *Journal of Pediatric Psychology*, 42(5), 520–529. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsw001>

- Lundberg, T., Lindström, A., Roen, K., & Hegarty, P. (2017b). From Knowing Nothing to Knowing What, How and Now: Parents' Experiences of Caring for their Children With Congenital Adrenal Hyperplasia. *Journal of Pediatric Psychology*, 42(5), 520–529. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsw001>
- Marvin, R. S., & Pianta, R. C. (1996). Mothers' reactions to their child's diagnosis: Relations with security of attachment. *Journal of Clinical Child Psychology*, 25(4), 436–445. https://doi.org/10.1207/s15374424jccp2504_8
- Mayring, P. (2010). *Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken* (11., aktualisierte und überarb. Aufl). Beltz.
- McCubbin, H. I., McCubbin, M. A., Cauble, E., & Goldbeck, L. (2001). Fragebogen zur elterlichen Krankheitsbewältigung: Coping Health Inventory for Parents (CHIP) - Deutsche Version. *Kindheit und Entwicklung*, 10(1), 28–35. <https://doi.org/10.1026//0942-5403.10.1.28>
- Merke, D. P., & Bornstein, S. R. (2005). Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet* (London, England), 365(9477), 2125–2136. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(05\)66736-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(05)66736-0)
- Mey, G., & Mruck, K. (Hrsg.). (2020). *Handbuch Qualitative Forschung in der Psychologie: Band 2: Designs und Verfahren*. Springer Fachmedien Wiesbaden. <https://doi.org/10.1007/978-3-658-26887-9>
- Mihaljevic, A. L., Michalski, C., Kaisers, U., & Strunk, G. (2022). Patientenorientierung. *Der Chirurg*. <https://doi.org/10.1007/s00104-022-01629-4>
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. G., & Group, T. P. (2009a). Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. *PLOS Medicine*, 6(7), 1–6. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000097>
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. G., & Group, T. P. (2009b). Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. *PLOS Medicine*, 6(7), 1–6. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000097>
- Mönig, H., & Jacobeit, J. (2012). Das Adrenogenitale Syndrom bei männlichen Jugendlichen und Männern. *J Reproduktionsmed Endokrinol*, 9(5), 314–319.
- Mühr, C., Brunsmann, F., & Danner, M. (2022). Die Potenziale von Patientenbefragungen für die Qualitätssicherung in der medizinischen Versorgung. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 65(3), 277–284. <https://doi.org/10.1007/s00103-022-03499-x>
- Müller, M., & Biberthaler, P. (2021). Patient-Reported Outcome Measures (PROMs) – eine Übersicht. *OP-JOURNAL*, 37(01), 55–62. <https://doi.org/10.1055/a-1203-3352>
- Nehring, I., Riedel, C., Baghi, L., Moshammer-Karb, T., Schmid, R., & Kries, R. (2014). Psychosoziale Lage von Familien mit chronisch kranken Kindern: Eine Befragung betroffener Eltern in Selbsthilfegruppen. *Das Gesundheitswesen*, 77(02), 102–107. <https://doi.org/10.1055/s-0034-1372573>

- Nennstiel, U., Genzel-Boroviczeny, O., Odenwald, B., Ensenauer, R., Rossi, R., Hoffmann, G. F., Schäfer-Graf, U., Blankenstein, O., Streffing, J., & GPP, J. H. (2019). Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose.
- Nordenström, A., Butwicka, A., Lindén Hirschberg, A., Almqvist, C., Nordenskjöld, A., Falhammar, H., & Frisén, L. (2017). Are carriers of CYP21A2 mutations less vulnerable to psychological stress? A population-based national cohort study. *Clinical Endocrinology*, 86(3), 317–324. <https://doi.org/10.1111/cen.13242>
- Odenwald, B., Dörr, H.-G., Bonfig, W., Schmidt, H., Fingerhut, R., Wildner, M., & Nennstiel-Ratzel, U. (2015). Classic Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase-Deficiency: 13 Years of Neonatal Screening and Follow-up in Bavaria. *Klinische Pädiatrie*, 227(05), 278–283. <https://doi.org/10.1055/s-0035-1554639>
- Odenwald, B., Nennstiel-Ratzel, U., Dörr, H.-G., Schmidt, H., Wildner, M., & Bonfig, W. (2016). Children with classic congenital adrenal hyperplasia experience salt loss and hypoglycemia: Evaluation of adrenal crises during the first 6 years of life. *European Journal of Endocrinology*, 174(2), 177–186. <https://doi.org/10.1530/EJE-15-0775>
- Paul, O. (2020). RDI. Reaction to Diagnosis Interview – deutsche Fassung. <https://doi.org/10.23668/PSYCHARCHIVES.4492>
- Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475–491. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
- Pinquart, M. (Hrsg.). (2013). Wenn Kinder und Jugendliche körperlich chronisch krank sind. Springer Berlin Heidelberg. <https://doi.org/10.1007/978-3-642-31277-9>
- Pohontsch, N., & Meyer, T. (2015). Das kognitive Interview – Ein Instrument zur Entwicklung und Validierung von Erhebungsinstrumenten. *Die Rehabilitation*, 54(01), 53–59. <https://doi.org/10.1055/s-0034-1394443>
- Rabe, T., Reisch, N., Bettendorf, M., Hinderhofer, K., Wildt, L., Mattle, V., Schüring, A., Strowitzki, T., & Albring, C. (2012). Das Adrenogenitale Syndrom bei der Frau. Gemeinsame Stellungnahme der DGGEF eV und des BVF eV. *Journal für Reproduktionsmedizin und Endokrinologie-Journal of Reproductive Medicine and Endocrinology*, 9(3), 201–224.
- Rädiker, S., & Kuckartz, U. (2019). Analyse qualitativer Daten mit MAXQDA: Text, Audio und Video. Springer Fachmedien Wiesbaden. <https://doi.org/10.1007/978-3-658-22095-2>
- Reich, A., von Hagen, C., & Schwarz, H. P. (2011). Coping and psychosocial adaptation of children A comparison of three chronic illnesses. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 159(3), 248-+. <https://doi.org/10.1007/s00112-010-2288-z>

- Reisch, N. (2019). Review of Health Problems in Adult Patients with Classic Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency. *Experimental and Clinical Endocrinology & Diabetes*, 127(02/03), 171–177. <https://doi.org/10.1055/a-0820-2085>
- Ricci, L., Lanfranchi, J.-B., Lemetayer, F., Rotonda, C., Guillemin, F., Coste, J., & Spitz, E. (2019). Qualitative Methods Used to Generate Questionnaire Items: A Systematic Review. *Qualitative Health Research*, 29(1), 149–156. <https://doi.org/10.1177/1049732318783186>
- S1-Leitlinie Adrenogenitales Syndrom (AGS) im Kindes- und Jugendalter. Stand 02.10.2021. (2021). https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/174-003I_S1_Adrenogenitales-Syndrom-AGS-im-Kindes-und-Jugendalter_2022-03_1.pdf
- Sanches, S. A., Wiegers, T. A., Otten, B. J., & Claahsen-van der Grinten, H. L. (2012). Physical, social and societal functioning of children with congenital adrenal hyperplasia (CAH) and their parents, in a Dutch population. *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 2012(1), 2. <https://doi.org/10.1186/1687-9856-2012-2>
- Schmidt, S., & Thyen, U. (2008). Was sind chronisch kranke Kinder? *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 51(6), 585–591. <https://doi.org/10.1007/s00103-008-0534-5>
- Simpson, A., Ross, R., Porter, J., Dixon, S., Whitaker, M. J., & Hunter, A. (2018). Adrenal Insufficiency in Young Children: A Mixed Methods Study of Parents' Experiences. *Journal of Genetic Counseling*, 27(6), 1447–1458. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0278-9>
- Soelder, E., Kapelari, K., Moeller, K.-T., Hadziomerovic, D., & Wildt, L. (2004). Die androgenitalen Syndrome-ihre Bedeutung für die gynäkologische Endokrinologie. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 64(09), 987–990.
- Speiser, P. W., Azziz, R., Baskin, L. S., Ghizzoni, L., Hensle, T. W., Merke, D. P., Meyer-Bahlburg, H. F. L., Miller, W. L., Montori, V. M., Oberfield, S. E., Ritzen, M., & White, P. C. (2010). Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 95(9), 4133–4160. <https://doi.org/10.1210/jc.2009-2631>
- Stute, P. (2019). Kongenitales adrenogenitales Syndrom (AGS). *Journal für Gynäkologische Endokrinologie/Schweiz*, 22(4), 173–174. <https://doi.org/10.1007/s41975-019-00119-x>

- Szymanski, K. M., Salama, A. K., Whittam, B., Frady, H., Cain, M. P., & Rink, R. C. (2019). Beyond changing diapers: Stress and decision-making among parents of girls with congenital adrenal hyperplasia seeking consultation about feminizing genital restoration surgery. *Journal of Pediatric Urology*, 15(6), 653–658. <https://doi.org/10.1016/j.jpurol.2019.09.022>
- Telles-Silveira, M., Tonetto-Fernandes, V. F., Schiller, P., & Kater, C. E. (2009). [Congenital adrenal hyperplasia: A qualitative study on sex definition and redesignation dilation surgery and psychological support (part II)]. *Arquivos brasileiros de endocrinologia e metabologia*, 53(9), 1125–1136. <https://doi.org/10.1590/s0004-27302009000900009>
- Tschaidse, L., Quitter, F., Hübner, A., & Reisch, N. (2022). Langzeitmorbidity beim adrenogenitalen Syndrom. *Der Internist*, 63(1), 43–50. <https://doi.org/10.1007/s00108-021-01223-6>
- Tutus, D., Niemitz, M., Fegert, J. M., & Rassenhofer, M. (2021). E-Mental-Health-Angebote für Eltern eines Kindes mit einer seltenen chronischen Erkrankung: Interventionelle Ansätze zur Reduktion der psychischen Belastung. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 169(7), 622–627. <https://doi.org/10.1007/s00112-021-01180-2>
- Weldring, T., & Smith, S. M. S. (2013). Article Commentary: Patient-Reported Outcomes (PROs) and Patient-Reported Outcome Measures (PROMs). *Health Services Insights*, 6, HSI.S11093. <https://doi.org/10.4137/HSI.S11093>
- Wetterauer, B., & Schuster, R. (2008). Seltene Krankheiten: Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 51(5), 519–528. <https://doi.org/10.1007/s00103-008-0524-7>
- Wiedebusch, S., & Muthny, F. A. (2009). Eltern von chronisch kranken Kindern: Lebensqualität, psychosoziale Belastungen und Bedürfnisse. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 157(9), 903–910. <https://doi.org/10.1007/s00112-009-1996-8>
- Wiegand-Grefe, S., Denecke, J., & Verbund CARE-FAM-NET. (2022). Psychosoziale Versorgung für Kinder mit seltenen Erkrankungen und ihren Eltern und Geschwistern im Verbund CARE-FAM-NET. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 170(1), 44–51. <https://doi.org/10.1007/s00112-021-01377-5>
- Witt, S., Blömeke, J., Dörr, H.-G., & Quitmann, J. (2018). Adrenogenitales Syndrom (AGS) mit 21-Hydroxylase-Defekt bei Kleinkindern- Ergebnisse einer Pilotstudie zur psychologischen Situation der Eltern. 90/1, 29–37.
- Witt, S., Kristensen, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., Bloemeke, J., Wingartz, C., Bullinger, M., Quitmann, J., & und die CARE-FAM-NET Studiengruppe. (2021). Rare pediatric diseases and pathways to psychosocial care: A qualitative interview study with professional experts working with affected families in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 497. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02127-2>

- Zainuddin, A. A., Grover, S. R., Shamsuddin, K., & Mahdy, Z. A. (2013). Research on quality of life in female patients with congenital adrenal hyperplasia and issues in developing nations. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 26(6), 296–304. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2012.08.004>
- Zetterström, R. H., Karlsson, L., Falhammar, H., Lajic, S., & Nordenström, A. (2020). Update on the Swedish Newborn Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency. *International Journal of Neonatal Screening*, 6(3), 71. <https://doi.org/10.3390/ijns6030071>

12. Danksagung

Als erstes möchte ich mich herzlich bei Prof. Dr. Julia Quitmann und der Arbeitsgruppe „Lebensqualität“ des Instituts für medizinische Psychologie für die Überlassung des Themas bedanken.

Mein größter Dank gilt dabei Dr. Stefanie Witt, die stets ansprechbar war, mich während der gesamten Arbeit, auch unter den schwierigen pandemiebedingten Einschränkungen, ausgezeichnet betreut hat und durch ihre Unterstützung maßgeblich zum Gelingen der Arbeit beigetragen hat.

Des Weiteren bedanke ich mich bei den Leitern des Kooperationsprojektes „Lebensqualität und Copingmechanismen der Eltern von Kindern mit einem im Neugeborenen Screening diagnostizierten Adrenogenitalen Syndrom“, Dr. Julia Quitmann, Dr. Birgit Odenwald, Dr. Uta Nennstiel und Prof. Dr. H.-G. Dörr, in dessen Rahmen die betroffenen Eltern rekrutiert und interviewt wurden. Bei Jannik Heiden und Laura Rautmann, die im Rahmen ihrer Dissertationen die Interviews mit den betroffenen Eltern geführt und transkribiert haben und mir die Transkripte zur Analyse zur Verfügung gestellt haben, möchte ich mich ebenfalls herzlich bedanken. Nicht zu vergessen sind in diesem Zusammenhang die interviewten Eltern, denen mein besonderer Dank gilt. Nur dadurch, dass sie sich Zeit für die Interviews genommen und aus ihrem Leben als Eltern berichtet haben, ist diese Arbeit erst möglich geworden.

Abschließend möchte ich mich sehr herzlich bei meinen Töchtern für ihre Unterstützung bedanken.

13. Lebenslauf

Lebenslauf aus datenschutzrechtlichen Gründen nicht enthalten.

14. Eidesstattliche Erklärung

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:

Anhang A

Interviewleitfaden

to do:

(vor dem Gespräch)

- Termin absprechen
- entsprechenden Fragebogen studieren
- ruhige Atmosphäre schaffen
- Interviewleitfaden ausgedruckt bereit legen + Bleistift
- Diktiergerät einstellen + Aufnahme-App öffnen

Gespräch:

- Begrüßung -

Hallo

Mein Name ist Laura Rautmann. Ich bin Medizinstudentin und arbeite im Rahmen meiner Doktorarbeit an der Studie zur Erfassung der Lebensqualität und der Bedürfnisse der Eltern von Kindern mit einem diagnostizierten Adrenogenitalen Syndrom mit.



Wir haben bereits per eMail miteinander geschrieben. Passt Ihnen der Zeitpunkt jetzt für ein Gespräch?



*Sie haben ja bereits einen Fragebogen ausgefüllt und an uns gesandt. Ihrer Einverständniserklärung konnten wir entnehmen, dass Sie auch mit einem Telefoninterview einverstanden wären. Ist dies noch korrekt?
Würde der Zeitpunkt gerade passen (Interviewdauer ca. 40-60min) oder wollen wir einen Termin vereinbaren?*

Wenn es für Sie in Ordnung ist, würde ich das Gespräch gerne aufzeichnen, sodass wir nichts von dem verpassen, was Sie gesagt haben und ich mich ganz auf das Gespräch mit Ihnen konzentrieren kann. Diese Aufnahmen werden nur von Projektmitarbeitern im Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf angehört, transkribiert und anonymisiert und anschließend wieder gelöscht.

Sind Sie damit einverstanden?

—> Aufnahme beginnen

Das Ziel unserer Studie ist es, die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit AGS zu erfassen und ihre Bedürfnisse und Wünsche zu erfahren. Dadurch wollen wir die Versorgung von AGS-Patienten verbessern und Beratungsangebote entwickeln.

In diesem Interview möchten wir daher gerne mehr von Ihnen darüber erfahren, wie es Ihnen als Eltern eines Kindes mit Adrenogenitalem Syndrom geht, wie Sie die Diagnosestellung erlebt haben und wie Sie weiter damit umgegangen sind.

Haben Sie vorab Fragen an mich oder meine Arbeitsgruppe?

Beginnen wir mit der ersten Frage:

vor der Diagnose

(wenn Sie sich an die Zeit vor der Diagnose zurückerinnern...)

1. Wann haben Sie zum ersten Mal realisiert, dass bei Ihrem Kind etwas anders (nicht in Ordnung) ist?
 - Was waren Ihre Gefühle zu diesem Zeitpunkt?
 - Wie haben sich diese Gefühle über die Zeit verändert?

Diagnoseprozess

2. Wie haben Sie die Zeit der Diagnosefindung erlebt?
(Zeit zwischen auffälligem Befund im NGS bis hin zur endgültigen Diagnose)
3. Wenn Sie etwas am Diagnoseprozess ändern könnten, was wäre das?

Diagnoseübermittlung

4. Können Sie genauer beschreiben, was passiert ist, als Sie von der Diagnose Ihres Kindes erfahren haben. Wo waren Sie, wer war außerdem dabei, was haben Sie in diesem Moment gedacht und gefühlt?
 - (Wie haben Sie sich gefühlt?) Haben sich diese Gefühle seitdem verändert?
 - Was waren Ihre größten Sorgen, als Ihnen mitgeteilt wurde, dass Ihr Kind am Adrenogenitalen Syndrom erkrankt ist?
 - Bestehen diese Sorgen bis heute oder haben sie sich gewandelt?
Gibt es neue Sorgen?
 - Was war für Sie während der Diagnoseübermittlung am schwersten?

5. Wie sieht für Sie eine optimale Diagnoseübermittlung aus?

6. Angenommen Sie hätten, ungeachtet der medizinischen Möglichkeiten, schon in der Schwangerschaft von der Diagnose AGS erfahren können, hätten Sie

diese Möglichkeit genutzt?

(um sich vielleicht besser auf die Situation vorbereiten zu können
oder vielleicht auch um etwas anders zu machen)

Information

7. Wie und von wem wurden Sie über die Erkrankung informiert?

8. Wo haben Sie nach weiteren Informationen gesucht?

9. Wir versuchen herauszufinden, was Eltern am meisten brauchen. Welche Unterstützung / Hilfe hat Ihnen gut getan? Was haben Sie vermisst?
(Rolle des behandelnden Arztes? Inanspruchnahme psychologischer Hilfe?
Selbsthilfegruppen?)

Zeit nach der Diagnose

10. Wie hat sich Ihr Leben seit der Diagnose verändert?

a. Beziehung zum Kind

b. Paarbeziehung

c. Geschwister / weitere Kinder

d. Familienleben

e. Beruf und Freizeit

- Was war in der Anfangszeit am schwersten?

- Was hat Ihnen am meisten Halt gegeben?

Salzverlustkrise ja/nein

11. Was finden oder fanden Sie bzgl. der medizinischen Versorgung Ihres Kindes am schwierigsten?

Geschwisterkind ja/nein

12. Wie hat ihr anderes Kind (andere Kinder) auf die Diagnose ihres Bruders/ihrer Schwester reagiert und wie geht es damit um?

13. Wie war es für Sie mit Ihrem Umfeld über das Thema AGS ins Gespräch zu kommen? Wie ist es heute?

14. Eltern fragen sich manchmal, warum gerade sie ein Kind mit diesen speziellen Bedürfnissen haben. Haben Sie auch irgendetwas, das Sie sich fragen?

15. Hätten Sie im Nachhinein im Umgang mit der Erkrankung Ihres Kindes etwas anders gemacht? Oder gibt es etwas, das Sie bereuen?

16. Einige Eltern berichten, dass sie die Diagnose ihres Kindes nicht nur als Belastung, sondern unter gewissen Umständen auch als Chance wahrgenommen haben. Gibt es bei Ihnen etwas, das sich durch die Diagnose positiv verändert hat? (So ist in der Familie z.B. der Zusammenhalt größer geworden.)

17. Was würden Sie frisch gebackenen Eltern, die nun mit der Diagnose AGS ihres Kindes konfrontiert werden mit auf den Weg geben?

Ausblick / Zukunft

18. Wie sind Ihre Gedanken und Gefühle, wenn Sie an die Zukunft Ihres Kindes denken?

- Gibt es Themenbereiche zu denen Sie sich noch mehr Informationen / mehr Unterstützung wünschen?

19. Ich studiere Medizin und möchte eine gute Ärztin werden. Gibt es einen Tipp oder einen Ratschlag, den Sie mir mit auf den Weg geben können? Was macht Ihrer Meinung nach einen guten Arzt oder eine gute ärztliche Versorgung aus?

20. Gibt es etwas, das Sie noch gern erwähnen oder hervorheben möchten?

21. Haben Sie noch Fragen an mich oder an meine Arbeitsgruppe?

- Abschluss -

Vielen Dank für dieses ehrliche Gespräch und dafür dass Sie sich die Zeit genommen haben! Wenn Sie möchten, können wir Sie gerne über die Ergebnisse der Studie informieren.

...wenn ja, eMail-Adresse: _____

+ Vermerk!

*Ich wünsche Ihnen noch einen schönen Tag / Abend /..
Auf Wiedersehen.*

Anhang B

Tabelle 4 Tabellarische Übersicht in das systematische Review einbezogene Publikationen

Stichprobe	Ziel	Studiendesign	Schlussfolgerung	Limitationen
Abad <i>et al.</i> , 2017 Philippinen				
5 Familien bestehend aus 11 Personen wurden interviewt. Alter der Betroffenen unbekannt. Diagnose AGS, klassisch oder nicht klassisch seit mindestens 5 Monaten bekannt. Eine der Informandinnen war 18-jährig und selbst Betroffene. Alle Interviewpartner waren weiblich, Mutter oder Großmutter des Kindes. Rekrutierung über Selbsthilfegruppe.	Aufdecken der Kommunikationsstrukturen über genetische Informationen in Familien, die ein Kind mit AGS haben.	Qualitative deskriptive Studie; Interviewleitfaden entwickelt anhand Literatur Review. Auswertung mit Codier-Software, nicht näher benannt. Zunächst individuelle thematische Kategorien gebildet und dann Kategorien für die gesamte Familie, um die Aussagen der Familienmitglieder vergleichen zu können.	Mütter fungieren als erste Kommunikatoren in der Familie. Die Diagnose AGS wird nicht geheim gehalten. Die Entscheidung, die Diagnose zu kommunizieren hängt von verschiedenen Faktoren ab. Das Verständnis der Genetik von AGS ist gering.	Kleine Stichprobe, nur Testpersonen aus Hauptstadt. Offene Rekrutierung in einer Elterngruppe.
Armstrong, et al., 2006 Vietnam				
53 Familien mit 58 Kindern mit AGS in Vietnam, davon 6 Familien mit 2 betroffenen Kindern. 30 Mädchen, 26 Jungen, 2 un spezifiziert. 60% der Kinder haben ein Salzverlustsyndrom. Alter d. Kinder 1 Monat bis 17 Jahre, M _{Alter} = 4,0 Jahre	Spezifische Einsichten in die Schwierigkeiten, denen Familien mit einem Kind mit AGS in Vietnam ausgesetzt sind.	Querschnittsstudie. Umfrage und Fragebogen. Nach Vorgesprächen mit betroffenen Familien und Behandlern. Selbst konstruierter Fragebogen mit 26 Fragen, darunter 4 offene und 1 geschlossene Frage zu den Sorgen der Eltern.	Eltern erleben folgende Belastungen: Finanziell (59%), Emotional (15%), die speziellen Anforderungen an die Versorgung (15%), Gerüchte und Diskriminierung (8%). Elternschaft von mehreren Kindern mit CAH wird als besondere, insbesondere finanzielle Belastung gesehen.	Nur Eltern bei einem Elterntreffen der Hauptstadt befragt. Eltern mit anderem Wohnort und geringem sozioökonomischen Status ausgeschlossen. Eltern mussten Lesen, Schreiben können, Schreibwerkzeug haben. Kleine Stichprobe. Kein validierter Fragebogen.

Boyse <i>et al.</i> , 2014 USA				
6 Eltern von 4 Kindern (2 Mädchen, 2 Jungen mit AGS) im Alter von 5-11 Jahren; erfasst durch Neugeborenen Screening.	Aufdecken von Wissen über Erkrankung und Management der Erkrankung und ihrer Kontextfaktoren.	Halbstrukturierte telefonische Interviews, 45- 90 min, qualitative Datenanalyse, induktive Kodierkategorien. Transkripte durch 2 Personen codiert.	Drei Themencluster konnten ausgemacht werden, bei denen Eltern. 1. Kommunikation über Sachthemen 2. unerfüllte Bedürfnisse 3. Koordinierung der Versorgung der Kinder und soziale Unterstützung	Kleine Stichprobe; Recall Bias, mögliche Verfälschung der Erinnerung durch Geburt eines weiteren Kindes mit AGS
de Silva <i>et al.</i> , 2014 Sri Lanka				
37 Eltern von Kindern mit AGS. 30 Kinder, davon 23 Mädchen mit AGS, davon 23 mit Salzverlustsyndrom im Alter von 0- 10 Jahren. Beide Eltern bei 8 Kindern befragt, bei 3 Kindern nur der Vater befragt. 11 Väter und 26 Mütter haben den CES-D Fragebogen beantwortet.	Psychologische Auswirkung von Stress durch AGS auf die Eltern betroffener Kinder.	Querschnittstudie; Umfrage und Fragebogen; Centre for Epidemiological Studies-Depression Scale (CES-D), übersetzt in die Sprachen Sinhala und Tamil.	de Silva <i>et al.</i> , 2014 Sri Lanka 59% der Eltern zeigten Symptome einer Depression, davon 45% der Väter und 65% der Mütter ($X^2= 1.274$, $df= 1$, $p=0.25$) Die psychologische Auswirkung der Erkrankung nimmt im Verlauf nicht ab. Das Ausmaß sozialer Unterstützung und finanzieller Belastung könnten zum Persistieren der Probleme beitragen.	Kleine Stichprobe von einer Station; keine Kontrollgruppe; Übersetzung der Instrumente nicht validiert.

Fleming <i>et al.</i> , 2017 USA				
<p>Kinder 0- 18 Jahre, mit klassischem AGS oder Salzverlustsyndrom, ohne weitere komplexe Erkrankungen. Eltern mit Zugang zu Telefon, Computer, E-Mail-Account. Eltern leben im gleichen Haushalt mit dem Kind und sind an Versorgung des Kindes beteiligt. Phase 1: 77 Eltern Phase 2: 16 Eltern davon 7 Mutter/Vater -Dyaden, 2 Single-Mütter.</p>	<p>Untersuchung der Umstände, die zu einer adrenalen Krise führen, die Wahrnehmung der Eltern hinsichtlich ihrer Konsequenzen aus solchen Krisen und wie sie vermieden werden können. Untersuchung der Managementfähigkeiten der Eltern und die Auswirkungen des AGS auf die Familie.</p>	<p>Deskriptive mixed-methods Studie in 2 Phasen. 1. Phase: Eltern beantworten Online-Fragebogen, 2. Phase semistrukturierte Interviews.</p>	<p>Phase 1: Eltern denen Injektion gezeigt wurde, fühlten sich signifikant sicherer im Umgang mit adrenalen Krisen ($p= 0.02$). Signifikante ($p=0,77$) nicht lineare Beziehung zwischen Häufigkeit adrenaler Krise und Alter der Kinder. Mittlere Fähigkeit der Eltern adrenale Krise zu managen, lag bei Kindern unter 5 Jahren signifikant niedriger (40,9 vs. 44,1; $p=0.009$). Phase 2: Managen des AGS wird als deutlich leichter empfunden, wenn Kinder ins Schulalter kommen. Signifikante, positive Relation zwischen Schulung zum Krisenmanagement und wahrgenommener Fähigkeit Krisen managen zu können ($p=0,02$). Je besser die wahrgenommene Fähigkeit, desto geringer der Einfluss von AGS auf die Familie ($p < 0,001$).</p>	<p>Eltern wurden über die CARES Foundation rekrutiert. Testpersonen divers in Bezug auf Wohnort, Alter, sozioökonomischem Status. Kaukasische Eltern waren überrepräsentiert, bei einer höheren Inzidenz als in anderen ethnischen Bevölkerungsgruppen.</p>

Gilban, Alves Junior and Beserra, 2014 Brasilien				
25 Kinder mit 21-Hydroxylase-Mangel (14 mit Salzverlustsyndrom, 11 mit einfacher Virilisierung) davon 19 Mädchen, im Alter von 5-17,9 Jahren; Durchschnittsalter 11,4 J, Standardabweichung $\pm 3,6$ J	Erhebung der HRQOL von Kindern mit AGS aus Sicht der Kinder und Sicht der Eltern; dabei 2 Items zu Einfluss auf Erleben der Eltern: emotionale Auswirkungen und Auswirkungen auf Zeit und 2 Items zur Auswirkung auf das Familienleben.	Analytische Studie mit validiertem und übersetztem Fragebogen Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 und Child Health Questionnaire- PF 50 (for Parents); Mittelwerte analysiert mit dem Student's t-test.	Signifikante Abweichungen zu gesunden Kontrollen bezüglich der 2 Items zur Elternperspektive: Emotionale Auswirkungen $49,6 \pm 24,5$ vs. $82,3 \pm 21,5$ ($p < 0,0001$). Auswirkungen auf die Zeit $70,8 \pm 26,5$ vs. $94,2 \pm 12,5$ ($p = 0,047$). Auswirkung auf das Familienleben nicht signifikant.	Kleine Stichprobe, teilweise kompensiert durch große Kontrolle. Keine sozioökonomischen Daten erhoben, die Kontrollgruppe ist repräsentativ für Brasilien.
Joshi et al., 2017 Indien				
30 Eltern (15 Mütter, 15 Väter) von Kindern 0-18 Jahre mit AGS. Davon 10 Eltern für Tiefeninterviews zufällig ausgewählt. Bei 90% der Kinder unklarer Subtyp.	Wirkt sich Wissen über die Erkrankung auf den psychischen Zustand der Eltern und ihr Erleben von Stress aus und verbessern Informationen bei der Annahme gesunder Bewältigungsstrategien.	Deskriptive Querschnittsstudie, gemischte Methoden. Instrumente: CAHKAQ-Congenital Adrenal Hyperplasia Knowledge Assessment Questionnaire – 22 Items. PSS- parental stress scale, 18 Items. COPE Inventar- 60 Items. Interviewleitfaden für Tiefeninterviews. Auswertung der Daten mit SPSS 18.0 Software.	Eltern von Kindern mit AGS haben wenig Wissen (67%) und erleben mehr Stress. Wissen und Stress sind negativ korreliert ($r = 0,39$, $p = 0,035$). Die meisten Eltern nutzen positive problem- und emotionsfokussierte Bewältigungsstrategien. Eltern mögen nicht über die Erkrankung ihrer Kinder sprechen.	Kleine Stichprobe. Meisten Eltern unklar, welche Form des AGS ihr Kind hat. Nur Kinder mit leichter Symptomatik einbezogen.

Lundberg et al. 2017 Schweden, UK				
Mitglieder einer Selbsthilfegruppe einer Klinik für Jugendliche; weitere Testpersonen durch Schneeballsystem rekrutiert. 20 Eltern von mind. 1 Kind mit AGS < 20 Jahre. Davon 8 Eltern aus UK, 12 aus Schweden aus 16 Familien mit insgesamt 22 Kindern (16 Mädchen, 6 Jungen), mittleres Alter 9 Jahre, $SD_{\text{Alter}} = 6,8$ Jahre. 20 Kinder mit Salzverlustsyndrom. 14 Eltern mit 1 Kind mit AGS.	Untersuchung über die Vermittlung von Informationen über die Erkrankung, Strategien im Umgang und Wissensanwendung von Eltern bei der Versorgung ihrer Kinder mit AGS und die bei der Edukation der Eltern unerfüllt gebliebenen Bedürfnisse.	Halbstrukturierte Interviews in den Muttersprachen der Testpersonen, Englisch, Schwedisch. Die Interviews wurden aufgezeichnet, transkribiert und anonymisiert. Die Interviews wurden mit zunächst mit einem thematischen Ansatz und dann mit einer narrativen Methodik analysiert. Zur Codierung der Daten wurde die Software NVivo benutzt.	Es wurden 3 bedeutsame Themen-Cluster gefunden: die Situation verstehen (1), sich um medizinische Bedürfnisse kümmern (2) und Unabhängigkeit in der Anwendung von Wissen erwerben (3).	Kleine Stichprobe, wenig Väter. Beide Geschlechter einbezogen. Breite Varianz des Alters der Kinder.

Reich, von Hagen and Schwarz, 2011 BRD				
<p>36 Mütter, 30 Väter von 37 Kindern (18 Mädchen, 19 Jungen) im Alter von 2-17 Jahren. 2/3 Kinder AGS mit Salzverlustsyndrom verglichen mit:</p> <p>a) 36 Mütter, 25 Väter von 38 Kindern (12 Mädchen, 26 Jungen) im Alter von 2-16 Jahren mit Diabetes mellitus.</p> <p>b) 38 Mütter, 32 Väter von 39 Kindern (21 Mädchen, 18 Jungen) mit Kleinwuchs nach Mangelgeburt (SGA). Keine Altersangabe.</p>	<p>Erfassung der psychosozialen Anpassung der Patienten, Bewältigungsverhalten der Patienten und Lebensqualität der Eltern der Patienten.</p>	<p>Querschnittsstudie, Psychometrische Instrumente; Erfassung der psychosozialen Anpassung der Patienten: SDQ-D (dt. Version Strengths and Difficulties Questionnaire)</p> <p>Bewältigungsverhalten der Patienten: SSKJ 3-8 (Fragebogen zur Erhebung von Stress und Stressbewältigung), SVF-KJ (Stressverarbeitungsfragebogen)</p> <p>Lebensqualität der Eltern der Patienten: ULQIE (Ulmer Lebensqualitätsinventar für Eltern chronisch kranker Kinder) und Fragebogen zur elterlichen Bewältigung.</p>	<p>Im Post-hoc-Scheffe- Test zeigten Mütter und Väter von Kindern mit AGS auf den Skalen Zufriedenheit mit der familiären Situation und emotionale Belastung und im Gesamtscore signifikant die höchsten Werte.</p> <p>Eltern von Kindern mit AGS sind geringer belastet und haben höhere Werte bei Lebensqualität als Eltern von Kindern mit Diabetes mellitus.</p>	<p>Nur Querschnittsdaten. Längsschnitt- und Interventionsstudien fehlen. Unterschiedliche genetisch determinierte psychische Resilienz nicht berücksichtigt.</p>

Sanches et al. 2012 Niederlande				
<p>106 Eltern</p> <p>12 Kinder im Alter von: 0-4 Jahren, 63 Kinder im Alter von 4-12 Jahren, 32 Kinder im Alter von 12-18 Jahren.</p> <p>Rücklaufquote: 69,7%</p> <p>keine Kinder unter 1 Jahr</p>	<p>Untersuchung des körperlichen, sozialen und gesellschaftlichen Funktionieren der Kinder und der Eltern.</p> <p>QoL von Kindern und Jugendlichen mit AGS und ihren Eltern</p>	<p>Deskriptive und cross-sektionale Studie. Selbst konstruierter Fragebogen basierend auf in den Niederlanden konstruierten Fragebögen für verschiedene Patientengruppen. 3 verschiedene Fragebögen für Eltern, je nach Alter der Kinder (0-4 Jahre, 4-12 und 12-18 Jahre). Die Fragebögen messen hauptsächlich Zustandslast (burden of condition), self-management und Teilhabe in verschiedenen Bereichen, wie Schule und Freizeit. Papier und Online-Version</p>	<p>Erfahrene Krankheitslast ist gering.</p> <p>Eltern finden es im Durchschnitt nicht problematisch die Bedingungen für ihr Kind zu kontrollieren. 88% der Eltern gaben an, das die Medikation gut eingestellt sei.</p> <p>Die meisten Eltern sind zufrieden mit der generellen Gesundheit ihres Kindes. Je älter die Kinder werden, desto mehr nimmt die Angst der Eltern vor einer adrenalen Krise ab.</p> <p>Die Eltern selbst haben keine große Angst vor dem Auftreten einer Nebennierenkrise und haben das Gefühl, dass sie die Bedingungen ihres Kindes beeinflussen können</p> <p>Diskrepanz zwischen Antworten der Eltern und der betroffenen Jugendlichen in Bezug auf die Medikationseinnahme.</p>	<p>Kleine Stichprobe. Keine gesunde Kontrollgruppe. Benutzte Fragebögen nicht validiert und nicht vergleichbar mit Standardinstrumenten.</p>

Szymanski <i>et al.</i> , 2019 USA				
29 Eltern davon 20 Mütter und 9 Väter von 22 Mädchen mit AGS unter 3 Jahren.	Erhebung des elterlichen Stresserlebens und den Einfluss des Stresses auf Entscheidungen und die Entscheidung zur FGRS.	Querschnittsstudie; unvalidierter Fragebogen zum Erleben von 9 potentiell stressigen Erlebnissen anhand einer 6-stufigen Likert-Skala („not at all“ to „extremely“ stressfull); validierte Instrumente (Perceived Stress Scale (PSS-10) and Caregiver Strain Questionnaire Short Form (CGSQ-SF7))	Stresserleben bei Entscheidung zur FGRS ist weniger schwer als Stresserleben in Bezug auf die Diagnosestellung und die medikamentöse Behandlung.	Kleine Stichprobe; Langzeitverlauf des Stresserlebens über die Zeit und die Entwicklung des Kindes unklar. Depressive Symptome nicht erfasst.
Telles-Silveira <i>et al.</i> , 2009 Brasilien				
Testpersonen in 2 Zentren zur Versorgung von Betroffenen mit AGS rekrutiert. 21 Testpersonen, davon 8 Mütter, 1 Vater, 7 Fachärzte und Fachärztinnen aus 6 Referenzentren des einheitlichen Gesundheitssystems, 5 Betroffene	Erklärungen und Verständnis über die Erkrankung im Vergleich von Betroffenen, Eltern und Mediziner:innen.	Qualitative Studie; von Autoren entwickeltes Interview-Skript. Transkription der Interviews, Kategorienbildung, Zusammenfassung zu Matrizen, Triangulierung und Vergleich der Gruppen der Testpersonen. Für jede Gruppe wurden 6 analytische Kategorien erstellt. In dieser Publikation werden die ersten 3 Kategorien „Krankheit und Behandlung“, „Zweifel und Ängste“ und „Beziehungen“ diskutiert.	Eltern und Testpersonen sprechen nicht über die Erkrankung, um sich gegenseitig nicht zu belasten. Ärzte und Ärztinnen sprechen mit Eltern und Betroffenen nicht über die Erkrankung, um die Compliance nicht zu gefährden. Alle Befragten äußerten, dass es tabuisierte Themen gibt, über die nicht gesprochen wird.	Kleine Stichprobe, beiläufige und nicht adressierte Stichprobe. Alter der Kinder, Zeitpunkt der Diagnosestellung unklar. Nur ein Vater und kein männlicher Patient befragt.

Anhang C

Tabelle 5 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Diagnoseprozess“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Diagnoseprozess			
Hypothetisches Interesse an pränataler Diagnostik			
Antworten auf die hypothetische Frage, ob Interesse an pränataler Diagnostik oder Behandlung bestanden hätte, wenn es möglich gewesen wäre.	Aussagen über pränatale Diagnostik bei weiteren Kindern. Aussagen über eine stattgehabte pränatale Diagnostik beim Index-Kind.	„Und ich glaube, wenn man dann Zeit hat, sich über so ne Krankheit noch Gedanken zu machen und sich vorab einzulesen, [...] Und da weiß ich nicht, ob ich vielleicht sogar froh bin, dass ich es nicht wusste, ehrlich gesagt.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)	Es hätte mich belastet, wenn ich schon vor der Geburt gewusst hätte, dass mein Kind AGS hat.
		„Dann muss ich schon Ehrlichkeit halber sagen ich hätte es schon gerne gewusst, weil ich mich dann besser vorbereiten hätte können, was danach passiert. Und wäre dem ganzen glaube ich nicht ganz so ausgeliefert gewesen, wie ich mich gefühlt habe.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)	Es hätte mir geholfen schon vor der Geburt zu wissen, dass mein Kind AGS hat.
		Rückblickend muss ich sagen Ich würde es auf keinen Fall vorher erfahren wollen, [...] das war so eigentlich eine relativ unbelastete Schwangerschaft bei mir. (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)	Ich bin froh, dass ich nicht schon vor der Geburt gewusst habe, dass mein Kind AGS hat.
		„also ich hätte nie gesagt, das ist ein Grund zum Abtreiben.“ (Mutter eines 18-jährigen Sohnes) „Weil da habe ich mit dem Herrn XXX gesprochen und dann hätte ich mich dagegen entschieden, also ein behindertes Kind auf die Welt zu bringen.“ (Mutter einer 1,8-jährigen Tochter)	Wenn ich in der Schwangerschaft davon erfahren hätte, dass mein Kind AGS hat, dann hätte ich überlegt es abzutreiben.
Stattgehabte pränatale Diagnostik beim Index-Kind			
Aussagen über eine stattgehabte pränatale Diagnostik beim Index-Kind.	Aussagen über pränatale Diagnostik bei weiteren Kindern. Aussagen über	„Und dann war ich da im Wartezimmer gesessen, da habe ich gedacht was mache ich denn jetzt, wenn die sagen mein Kind ist krank? Das war erst im Wartezimmer. [...] ich geh jetzt, ich will das nicht wissen“. (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)	Ich habe die pränatale Diagnostik als Belastung empfunden.

	Interesse an pränataler Diagnostik.	„Ehm, also ich hab ja schon ganz schwierige Schwangerschaft und ich hatte ja schon ganz schlimme Diagnosen vorher aber nicht von AGS.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)	Die pränatale Diagnostik hat mich verunsichert.
		„also da hat die Frauenärztin, äh, einen Verdacht ausgesprochen, [...] und dann war ich halt ziemlich ängstlich und deswegen war ich bei dem Ultraschall alle zwei Wochen und daraufhin hat die Frauenärztin das Genitalbereich beobachtet und hat gemerkt, dass irgendetwas nicht stimmt und hat dann den Verdacht ausgesprochen, dass es diese Erkrankung sein könnte. Daraufhin sind mein Mann und ich zu dieser gen/ genetischen Untersuchung gegangen und da wurde bestätigt, dass wir beide Träger dieser Erkrankung sind. (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)	Es war hilfreich durch die pränatale Diagnostik schon vor der Geburt meines AGS-Kindes zu wissen, dass es krank ist.
Vorahnung, erste Hinweise			
Schilderungen über erste Hinweise oder erste Vorahnung, dass "etwas nicht stimmt".		„also mein erster Eindruck war, das ist jetzt ein Junge und das Genital ist ein bisschen verwachsen und das wird schon noch. also so habe ich mir das irgendwie gedacht,“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter) „und hat mir dann halt gesagt, es könnte sein, dass sie sich wieder meldet, dass bei diesen Fersen Test eben etwas rauskommt. aber da habe ich mir dann nicht wirklich etwas bei gedacht, also keine Sorgen gemacht oder so irgendetwas,“ (Mutter eines 18,0-jährigen Sohnes)	Bei den ersten Hinweisen, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, habe ich mir noch keine Sorgen gemacht.
		„und man hat nichts gewusst und dann waren wir halt da ziemlich alleine, weil wir halt nicht gewusst haben, was überhaupt los ist.“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)	Ich habe mich mit den ersten Hinweisen darauf, dass mit meinem Kind etwas nicht stimmt, allein gelassen gefühlt.
		„Ja, da bin ich halt erschrocken. Also weil bei uns meine Tochter ist ja (unv.) bei der Geburt aufgefallen, weil das Genitale verändert war. [...] Und äh erst einmal habe ich es gar nicht fassen können, was da jetzt gerade passiert. Also weil mit sowas rechnet man ja überhaupt nicht.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)	Als ich die ersten Informationen erhalten habe, dass etwas mit meinem Kind nicht stimmt, habe ich mich erschrocken.
		„Und auf einmal war natürlich diese Euphorie und alles weg, die Angst war dann da.“ (Vater eines 13-jährigen Sohnes)	Als ich die ersten Informationen erhielt, dass etwas nicht stimmt, habe ich Angst bekommen.

Erleben im Verlauf der Diagnosefindung			
Erlebnisse im Kontext der Diagnosefindung	Äußerungen über konkrete Emotionen nach Erhalt der Diagnose, Äußerungen über umfängliche Aufklärung.	„es war nur diese Zeit der Unsicherheit, die extrem belastend war.“ (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)	Ich habe es als belastend empfunden auf die Diagnose zu warten.
		„also als diese Rätselei dann sich gelegt hat“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)	
		„Also ich wurde da gar nicht richtig informiert, dass die das jetzt nochmal machen und einschicken.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)	Ich habe mich übergangen gefühlt, dass ich über Untersuchungen an meinem Kind nicht informiert wurde.
		„die Ärzte auch ähnlich ratlos wie wir und haben dann verschiedene Diagnosen dann in den Raum gestellt, Was es alles sein könnte und das war für uns natürlich in der Situation überhaupt gar nicht hilfreich, weil wenn das dann Sachen sind, wo man sagt, ja die Lebenserwartung von diesem Kind beträgt 3 Tage bis hin zu, das Kind ist ein Zwitter, also alles Mögliche haben die da in den Raum gestellt,“ (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)	Es war belastend, dass mir zunächst verschiedene Diagnosen genannt wurden.
		„Natürlich die Ärzte drinnen, die da natürlich gesagt haben, sie haben keine Ahnung. Das war ganz schlimm, weil man dann natürlich zu Hause eh Doktor Google mal befragt und dann einfach feststellt, oh scheiße.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)	Es hat mir Angst gemacht, dass der Arzt/die Ärztin keine Kenntnisse über die Erkrankung hatten.
Emotionen bei Diagnosemitteilung			
Äußerungen von Emotionen bei Diagnosestellung. Äußerungen zum inneren Erleben bei Diagnosestellung		„Als dann die Diagnose kam, war das erstmal ein Schock, weil ich natürlich noch nie was davon gehört habe und nicht wusste was das ist, nä.“ (Mutter eines 5,9-jährigen Sohnes)	Ich war geschockt, als man mir die Diagnose mitgeteilt hat.
		„Und dann war es schon, war es schon erstmal so ein kleiner, kleiner Stich (.) ins Herz, würde ich jetzt sagen.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)	Es hat mir weh getan, die Diagnose zu erhalten.

	<p>„Weil, man hat ja einfach nur Angst man hat ja einfach nur Angst und man weiß ja gar nicht was jetzt passiert.“ (Mutter eines 9-jährigen Sohnes)</p> <p>„Ja, das war Todesängste. Ähm ja Todesängste gehabt, ja. Es waren Todesängste auf höchstem Niveau. Also ja, ich habe gedacht, mein Kind stirbt jetzt, oder ich sterbe und ich habe noch gestillt und es war wirklich, ja.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich Angst bekommen.</p>
	<p>„Irgendwie so nach dem Motto, was haben wir falsch gemacht, dass hier so eine Krankheit diagnostiziert worden ist?“ (Vater eines 9,6-jährigen Sohnes)</p>	<p>Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich gefragt, ob ich etwas falsch gemacht habe.</p>
	<p>„ja als Mutter ist man dann ja so irrational, man sucht ja dann die Schuld, sage ich jetzt mal, bei sich. Ich habe dann meinem Mann ganz klar gesagt, ja so ungefähr, wenn er gesunde Kinder haben will, dann soll er sich eine andere suchen.“ (Mutter eines 14,0-jährigen Sohnes)</p>	<p>Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich schuldig gefühlt.</p>
	<p>„Weil ich irgendwie ja diesen Schock ja hatte und ein schlechtes Gewissen meinem Kind gegenüber gleich als erstes Gefühl so irgendwie auch, ne?“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)</p>	<p>Nach der Diagnose hatte ich ein schlechtes Gewissen gegenüber meinem Kind.</p>
	<p>„Was ich allerdings sagen kann, In dem Moment, als das klar war, dass das AGS ist, war ich total erleichtert, weil ich eigentlich noch ganz viel andere Horrorszenarien im Hinterkopf hatte.“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)</p> <p>„also als diese Rätselei dann sich gelegt hat und wir dann wussten, das ist eine Dauer Erkrankung, die medikamentös behandelt werden muss, aber dass die Kinder eigentlich gut eingestellt relativ normal aufwachsen können, da hat sich dann für uns wieder vieles geglättet.“ (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich war erleichtert als ich die Diagnose erfahren habe.</p>
	<p>„Und ähm genau und dadurch, dass wir die Diagnose gehabt haben, haben wir gewusst, sie ist ein Mädchen und nicht Beider geschlechtlich. Und das war natürlich Erleichterung in dem Moment.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich war erleichtert, als ich erfahren habe, dass mein Kind ein eindeutiges Geschlecht hat.</p>

Setting bei Diagnosemitteilung		
<p>Äußerungen zum Setting, zu Räumlichkeiten, zu anwesenden Personen, zum Zeitpunkt.</p>	<p>„Weil das hat sich schon am Telefon sehr schlimm angehört.“ (Mutter eines 4,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Die Diagnose ist mir am Telefon mitgeteilt worden. Das hat mich stark verunsichert.</p>
	<p>„Ja wir wurden eingeladen von dem (überlegt) Kinderarzt, vom Chefarzt wurden wir eingeladen zum Gespräch und da hat er uns das also erklärt, was diese Krankheit für unser Kind bedeutet.“ (Vater eines 15,2-jährigen Sohnes)</p>	<p>Die Diagnose ist mir in einem angemessenen Rahmen mitgeteilt worden.</p>
	<p>„ähm es war ein Arzt dabei, es war eine Krankenschwester dabei und Ich war anwesend und das Kind und ehrlich gesagt Ich war dann froh als das dann irgendwie auch klar war.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Bei der Diagnosemitteilung habe ich mich in der Gegenwart der anwesenden Personen wohl gefühlt.</p>
	<p>„und ähm dann ist die Oberärztin zu mir rein und meinte, ähm es ist halt Auffälligkeiten am AGS-Screening, hat mir einen Zettel in die Hand gedrückt und hat gemeint, wir werden dann jetzt in die nächste Klinik verlegt und das wars. Und ich saß dann vor der Panik, also keine Aufklärung vom Arzt genau was oder wie oder also gar nicht.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Als ich die Diagnose erhalten habe, gab es Möglichkeiten darüber zu sprechen.</p>
	<p>„Als ich die Diagnose bekommen habe, da ist erstmal / mein Mann war da gerade nicht zugegen. Also das sind alles so Sachen, das kann man schon ein bisschen anders gestalten. Und dass man dann auch gleich sagt, es ist so und so.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)</p> <p>„Während dieser Zeit hat mein Mann nach einem Parkplatz gesucht.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)</p>	<p>Als ich die Diagnose erfahren habe, habe ich mich allein gelassen gefühlt.</p>

Tabelle 6 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Aufklärung“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Aufklärung			
Setting in dem die Aufklärung stattfindet			
<p>Äußerungen zum Setting des Aufklärungsgesprächs.</p> <p>Beschreibungen des Kontextes,</p> <p>Beschreibungen von Räumlichkeiten, Personen, Zeitpunkt, Atmosphäre.</p>		<p>„Genau, in einem geschlossenen Raum, wo wir auch unsere Ruhe hatten, wo er uns wirklich ganz ruhig erklären konnte, was es damit auf sich hat.“ (Mutter eines 5,9-jährigen Sohnes)</p> <p>„Mündlich. Er ist halt mit ins Zimmer gekommen und hat gesagt "Hier, jetzt habe ich die letzten Ergebnisse und eh ist bestätigt." (Vater eines 13,6-jährigen Sohnes)</p>	Das Aufklärungsgespräch hat in einem angemessenen Raum stattgefunden.
		<p>„Ja, also ich muss sagen, der war wirklich, der hat sich bemüht mit und, der hat sich Zeit genommen für uns.“ (Mutter eines 11,4-jährigen Sohnes)</p> <p>„und der hat sich dann bestimmt ehm, was war das, bestimmt eine Stunde mindestens Zeit genommen.“ (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)</p>	Ich hatte das Gefühl, dass der Arzt/die Ärztin sich genügend Zeit genommen haben, um mich über die Erkrankung aufzuklären.
		<p>„Ähm es war ein Arzt dabei, es war eine Krankenschwester dabei und Ich war anwesend und das Kind.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)</p> <p>„Äh das war der Professor und äh die behandelnde Ärztin äh die waren zu zweit da in dem (.) Gespräch. Genau.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)</p> <p>„das haben die Ärzte gesehen und die haben mich ungeschickterweise, was ich auch nicht gut fand, Im Beisein von XXX Oma und die Ärzte wussten überhaupt nicht Wer das überhaupt war, einfach gesagt, ja ob ihr Kind jetzt/ also ihr Kind ist, hat/ wie haben sie es jetzt gesagt. ich kann es nicht genau sagen/“ (Mutter einer 13,9-jährigen Tochter)</p>	Ich habe mich, mit den beim Aufklärungsgespräch anwesenden Personen wohlgefühlt.

Erleben des Aufklärungsgespräches			
Aufklärungsgespräch nach Nennung der Diagnose.		<i>„ich habe das irgendwie so in halb apathischen Schockzustand eh das Gespräch verfolgt“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)</i>	Da ich noch von der Diagnose geschockt war, habe ich im Aufklärungsgespräch nichts verstehen können.
		<i>„Er hat das denke ich schon, gut erklären können oder uns so erklären können, das wir da nicht mit einem Schock rausgegangen sind. klar sagt man nicht juhu, aber schockiert war ich nicht und meine Frau auch nicht, sonst hätte sie auch anders reagiert.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)</i>	Das Aufklärungsgespräch hat mir Sicherheit gegeben.
		<i>„(atmet aus) Ja, wie haben sie sich geändert. Ich meine, klar, ähm, an Anfang, naja hat sich alles so (unv.) dramatisch an und wenn man dann nach gewissen oder nach mehreren Gesprächen auch dann mit Spezialisten und nicht nur uns, ging es dann eigentlich. Ja, ich meine, ähm, ja es wurde auf jeden Fall besser.“ (Vater einer 15,2-jährigen Tochter)</i>	Das Aufklärungsgespräch hat mich beruhigt.
		<i>„Aber die Aufklärung war sehr sehr spärlich. Also da ist man schon sehr alleine gewesen. Also man hat eh ja es hat einen niemand aufgefangen. Man hat eigentlich keine Information gehabt. Und zu der Zeit gab es kein, kein Internet.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)</i>	Ich habe die Aufklärung durch den Arzt/die Ärztin als unzureichend erlebt.
		<i>„also das war für mich lange Zeit, hab' ich das nicht verstanden, was da überhaupt passiert“ (Mutter eines 9,0-jährigen Sohnes)</i> <i>„bis ich das kapiert habe, hat Tage gedauert. Ich habe es nicht verstehen können.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)</i>	Es ist mir schwergefallen die Zusammenhänge der Erkrankung zu verstehen.

Bedürfnis nach weiteren Informationen			
<p>Aktive Suche nach weiteren Informationen.</p> <p>Suche im Internet oder anderen Stellen nach Informationen.</p>	<p>Kontakt zur Selbsthilfegruppe.</p>	<p>„Und die wirkliche Information darüber, eine richtig gute Aufklärung haben wir dann in der Uniklinik in Erlangen erhalten.“ (Mutter eines 4,0-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich habe mich nach dem Aufklärungsgespräch ausreichend informiert gefühlt.</p>
		<p>„Na, ich habe halt im Internet gelesen. Das habe ich schon gemacht. Im Internet gelesen, ehm.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich habe das Internet genutzt, um weitere Informationen über die Erkrankung zu bekommen.</p>
		<p>„Ja, verschiedene Seiten halt angeschaut, aber Ich habe jetzt auch nicht so, Ich war jetzt auch nicht in einem Forum oder so, um jetzt ehrlich gesagt auszutauschen, weil ich eigentlich das Bedürfnis jetzt nicht unbedingt hatte.“ (Mutter einer 1,8-jährigen Tochter)</p>	<p>Den Besuch von Internet-Foren habe ich als hilfreich erlebt.</p>
		<p>„Also an Informationen hat es eigentlich/ hat es uns nicht gefehlt.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich fühle mich über die Erkrankung gut informiert.</p>

Tabelle 7 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Veränderungen der Lebensumstände mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Veränderungen der Lebensumstände			
Lebensgestaltung/Familienleben			
Äußerungen über die Lebensgestaltung und das Familienleben mit AGS-Kind		<p>„Sehr gut also, ich würde sagen wir führen ein ganz normales Leben. Ohne Einschränkungen sowohl er kann alles machen, entwickelt sich prima, als auch wir.“ (Mutter eines 4-jährigen Sohnes)</p> <p>„Hmm. Wie hat sich unser Leben verändert? Also (..) ich würde jetzt nicht sagen so, nicht so gravierend, wie ich das am Anfang gedacht hatte. Nicht? Also wie gesagt, wir sind im Nachhinein relativ gut damit zurecht- gekommen.“ (Mutter eines 10-jährigen Jungen)</p>	Ich führe mit meinem AGS-Kind ein Leben wie Eltern gesunder Kinder auch.
		<p>„Ja, viel jetzt nicht, aber man, man ist schon eingeschränkt, das auf jeden Fall. Wie gesagt, weil ähm, ja (..) mh. Wie soll ich denn sagen? Ja, man hat dann doch dann viele Sachen eher, äh, abgesagt, um quasi dann bei der Tochter zu sein. Ich glaube schon, dass man sich da einschränkt.“ (Mutter einer 15-jährigen Tochter)</p> <p>„Extrem, extrem, extrem. [...] Ähm aber mein Leben hat sich total gewandelt, klar. Ich hab, ne, ich hab natürlich alles was im Privatleben ist, ähm vernachlässigen MÜSSEN, weil ich einfach die Kraft nicht hatte, beides zu haben, ne.“ (Mutter einer 15-jährigen Tochter)</p>	Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes in meiner Lebensgestaltung eingeschränkt.
		<p>„Ich bin ein Frühaufsteher geworden, das hat was mit der Medikation zu tun. Also nicht, dass ich schon immer Frühaufsteher war, ich war aber auch kein Langschläfer, aber jetzt bin ich halt einfach geworden. Ich hab mir das halt einfach / das ist jetzt einfach so. Ähm (.) das ist zum Beispiel ein Punkt, das würde ich vermutlich jetzt nicht so ähm ähm so forcieren, wenn ich das nicht hätte. Also ist jetzt kein Drama, so muss ich es wirklich sagen.“ (Mutter eines 10-jährigen Sohnes)</p> <p>„Mhm, ich plane viel mehr. Also ich bin da viel mehr eh strukturiert. Das wird alles genau eh geplant, organisiert. Auch wenn wir irgendwo hinfahren, wird immer geguckt, wo ist die nächste Klinik zum Beispiel.“ (Mutter einer 8-jährigen Tochter)</p>	Meine Lebensgestaltung hat sich durch die Erkrankung sich verändert.

Veränderungen im Beruf			
Aussagen zur Berufstätigkeit des Elternteils.		„Ja, beeinflusst mich total. Meine Karriere ist im Eimer (lacht), wenn man das mal so sagt, ganz flapsig/ ist so, ja.“ (Mutter eines 10-jährigen Sohnes)	Durch die Erkrankung meines Kindes bin ich in meinen beruflichen Möglichkeiten eingeschränkt.
		„Also ich kann auch nicht mehr arbeiten. Also es ist wirklich so. Ich kann nicht mehr in meine alte Arbeit zurück.“ (Mutter eines 7-jährigen Sohnes)	
		„ja natürlich. (...) was glauben sie wie viel wie viel Tage ich in irgendwelchen Krankenhäusern verbracht habe, wo ich beruflich frei nehmen musste, das war Katastrophe.“ (Mutter eines 17-jährigen Sohnes)	Wegen der Erkrankung meines Kindes habe ich erhöhte Fehlzeiten am Arbeitsplatz.
Erleben von Freizeit oder Urlaub			
Aussagen über Freizeitverhalten des Elternteils. Aussagen über Urlaubsverhalten.	Aussagen über Freizeitverhalten des Kindes.	„Nein keine Einflüsse wir machen/ Wir haben immer alles ganz normal gemacht, wie auch mit den Mädchen.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)	Mein Freizeitverhalten ist durch die Erkrankung meines Kindes beeinflusst.
		„Ja, viel jetzt nicht, aber man, man ist schon eingeschränkt, das auf jeden Fall. Wie gesagt, weil ähm, ja (..) mh. Wie soll ich denn sagen? Ja, man hat dann doch dann viele Sachen eher, äh, abgesagt, um quasi dann bei der Tochter zu sein. Ich glaube schon, dass man sich da einschränkt.“ (Vater einer 15-jährigen Tochter)	
		„es verändert nur unser Leben in Bezug auf Urlaub und sonst was. weil da suchen wir uns jetzt schon/ da haben wir jetzt halt so ein bisschen in unseren Augen eingeschränkt [...] Wir haben einen schönen Garten, Wir haben ein schönes Haus, mach ich halt Urlaub daheim im Garten. ist mir wurscht. Also so kann ich jetzt nicht sagen, dass uns das einschränkt.“ (Mutter eines 4-jährigen Sohnes)	Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes in der Freizeitgestaltung eingeschränkt.
		„Und, ähm, ja jetzt muss ich sagen wir sind super damit klargekommen bzw. ich bin damit super klargekommen, dass ich auch Freizeitaktivitäten oder sonst noch was, Ausflüge/“ (Mutter eines 9,6-jährigen Sohnes)	

		<p>„Nö eigentlich gar nicht. Also wir sind im Urlaub und machen alles wie ganz normale Familien.“ (Mutter eines 4-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich fühle mich in meinem Urlaubsverhalten durch mein AGS-Kind eingeschränkt.</p>
		<p>„Oder eh, wenn wir in den Urlaub fahren, dann fährt man halt nicht mehr dahin wo man halt gerne hinfahren wollen würden, sondern ehm wir richten uns da dann schon ein bisschen danach eh wo ist die nächste Klinik, bzw. im besten Fall die nächste Uniklinik. Dass wir da einfach die Sicherheit haben, ja. Und wo Deutsch oder Englisch gesprochen wird.“ (Mutter eines 10-jährigen Sohnes)</p> <p>„Na dann, ich mache keine großen Reisen natürlich. Nicht in exotische Länder, auf gar keinen Fall. Ähm idealerweise im deutschsprachigen Raum für den Fall, dass ich mal medizinisches Personal brauche [...] dass ich dann, weil ja dann die Panik ziemlich groß sein kann, dass ich dann trotzdem in meiner Muttersprache kommunizieren kann, ja. Und nicht über eine Fremdsprache stolpere.“ (Mutter eines 10-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich achte bei der Urlaubsplanung darauf, dass eine gute medizinische Versorgung erreichbar ist.</p>
Seelische Befindlichkeit			
<p>Berichte von Veränderungen in der seelischen Befindlichkeit, psychische Erkrankungen, Inanspruchnahme von Psychotherapie.</p>	<p>Seelische Krisen im Kontext der Diagnosestellung.</p>	<p>„Ich habe auch, wenn ich ehrlich bin, genau ehm, zwei Jahre gebraucht, um überhaupt über das Thema zu reden. Also sobald ich über das Thema geredet habe, habe ich geweint. Ich war da so psychisch, das war so ein Schock für mich und meine Frau damals, dass dann eben der Erstgeborene kurz vor dem Sterben war, das war schon heftig, also, ja.“ (Vater eines 13-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich fühle mich durch die Erkrankung meines Kindes seelisch belastet.</p>
		<p>„Ähm, ich musste psychologische Hilfe annehmen [...] irgendwann war ich so erschöpft, dass [...] ich dachte, ich sterbe jetzt. Und dann musste ich einfach psychologische Hilfe annehmen, weil ich sonst das ganze glaube ich nicht mehr durchgehalten hätte.“ (Mutter einer 15-jährigen Tochter)</p> <p>„Und, ehm, genau, habe dann, Gott sei Dank jemanden gefunden, der mit mir eine Verhaltenstherapie gemacht hat und ehm das war, was mich wieder aufgestellt hat letztendlich. Ohne diese Therapie, muss ich ganz ehrlich sagen, hatte ich auch suizidale Tendenzen.“ (Mutter eines 13-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich nehme wegen der Erkrankung meines Kindes psychotherapeutische Hilfe in Anspruch.</p>
		<p>„also ich bin da damals auch dran zerbrochen, also für mich war das/ ja, ich hab' dann auch psychologische Beratung bekommen und musste dann auch eine Zeitlang Medikamente nehmen, weil einfach/ also es war permanente Überforderung, es war permanenter Schlafentzug.“ (Mutter einer 15-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich nehme Medikamente, weil es mir wegen der Erkrankung meines Kindes seelisch nicht gut geht.</p>

Tabelle 8 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Erleben von Beziehungen“ mit Ankerbeispielen und Items

Definition/ Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Erleben von Beziehungen			
Beziehung zum:r Partner:in			
Äußerungen zu Veränderungen in der Paarbeziehung als Eltern eines AGS-Kindes.		<p>„Da hat sich nichts verändert, also so, es hat, das AGS hat eigentlich bei uns nichts verändert.“ (Mutter eines 9,0-jährigen Sohnes)</p> <p>„Wir haben eigentlich eine gute Beziehung gehabt und als dann die YYY kam, unsere große, war das eine Bereicherung, weil das ist einfach eine/ da haben wir uns gefreut, weil wir ein Kind haben.“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)</p>	Meine Paarbeziehung hat sich durch die Erkrankung meines Kindes nicht verändert.
		<p>„aber so insgesamt in der Familie ist eher so zwischen meiner Frau und mir hat uns das sogar wirklich noch gestärkt, also verstärkt, dass wir das zusammenhalten und das schaffen, also das hat uns noch eher besser zusammengeschweißt. das muss man schon sagen.“ (Vater eines 0,7-jährigen Sohnes)</p> <p>„Also, eigentlich, äh, finde ich hat es die Beziehung, ja, gestärkt, gefestigt, auf jeden Fall.“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)</p> <p>„Also ich sag mal so, ähm wir waren davor schon sehr sehr eng zusammen und das hat uns noch mehr zusammengeschweißt.“ (Vater eines 7,6-jährigen Sohnes)</p> <p>„Also es hat uns nochmal zusammen geschweißt würde ich jetzt sagen.“ (Mutter eines 9,6-jährigen Sohnes)</p>	Die Erkrankung meines Kindes hat uns als Paar stärker zusammengeschweißt.
		<p>„sondern er würde alles stehen und liegen lassen und würde sofort kommen oder ins Krankenhaus fahren, wo auch immer. also das/ da wissen wir einfach, dass wir uns absolut aufeinander verlassen können.“ (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)</p>	Ich kann mich bei der Versorgung meines Kindes auf meine:n Partner:in verlassen.

	<p>„klar beeinflusst eine solche Diagnose die Paarbeziehung ähm. Aber wenn allerdings vorher schon wenig Interesse an ähm Mithilfe gegeben ist ähm hat das nicht dazu geführt, sagen wir mal, diese Diagnosen-Information, dass es mehr geworden wäre. Sondern eher noch weniger. (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich fühle mich mit meinem AGS-Kind von meinem:r Partner:in alleingelassen.</p>
	<p>„Also ja XXXs Papa hat es ja auch nicht überlebt die Situation. Also deswegen habe ich mich ja auch von ihm getrennt. Weil er damit auch nicht klarkam, einfach, ja. Also das war dann schon ein bisschen schwierig, aber gut“. (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)</p>	<p>Der andere Elternteil kann die Diagnose meines Kindes nicht akzeptieren.</p>
	<p>„Also ja XXXs Papa hat es ja auch nicht überlebt die Situation. Also deswegen habe ich mich ja auch von ihm getrennt. Weil er damit auch nicht klarkam, einfach, ja. Also das war dann schon ein bisschen schwierig, aber gut“. (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)</p>	<p>Die Diagnose meines Kindes hat zur Trennung geführt</p>
	<p>„er weiß/ also ich hab ihm danach noch geschrieben, dass sie eine Stoffwechselkrankheit hat und wenn er mehr wissen möchte, dann kann er jederzeit auf uns zu kommen oder nachfragen und also er hat sich bis heute nicht gemeldet, beziehungsweise da auch einfach gefragt oder so.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich habe wegen des AGS keinen Kontakt zum anderen Elternteil.</p>
	<p>„Und haben versucht, den Knoten aufzudröseln, haben uns für ein, zwei Stunden glaube ich auch mal eine Egetherapie als Hilfe dann genommen, die das ein bisschen moderiert hatte das Gespräch dann. Aber so haben das selbst gut geschafft. Aber ich sage mal, ja war harte Arbeit. Aber jetzt ist es vom Gefühl her besser als je zuvor. Also das ist so ganz bereinigt.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Wegen der Erkrankung meines Kindes musst ich um den Bestand meiner Partnerschaft kämpfen.</p>

Beziehung zum AGS-Kind		
<p>Äußerungen des Elternteils zu seiner/ihrer Beziehung zu dem AGS-Kind.</p> <p>Äußerungen zur Eltern-AGS-Kind- Interaktion.</p>	<p>„Ähm, aber ansonsten versuch ich eigentlich, ja, er ist für mich ein ganz normales Kind mit Grenzen und Regeln und ne ich würde jetzt nicht sagen, dass aufgrund der Erkrankung jetzt da was anders mach.“ (Mutter eines 4,0-jährigen Sohnes)</p>	<p>Die Beziehung zu meinem AGS- Kind unterscheidet sich nicht von anderen Eltern- Kind- Beziehungen.</p>
	<p>„Also, dass man vielleicht mal auf den Tisch haut, oder sowas, oder vielleicht auf den Tisch hauen möchte, oder man müsste es vielleicht, wo man sich dann vielleicht trotzdem immer wieder denkt, "Ach Mensch er ist geprägt von der Krankheit", lässt man es vielleicht durchgehen.“ (Mutter eines 9,6-jährigen Sohnes)</p>	<p>Aus Mitleid mit meinem AGS-Kind verhalte ich mich anders, als ich es sonst tun würde.</p>
	<p>„dadurch lasse ich meine Tochter halt nicht los, ne. Dadurch merke ich, dass ich halt eine Glücke bin, ne.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)</p> <p>„Und davor hab´ ich ANGST. Deswegen habe ich das Problem, loszulassen. Weil ich beobachte sie wie mein Schatten.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)</p> <p>„Kann es nicht abstellen, ich KANN es nicht abstellen. Ich werde immer um dieses Kind wahrscheinlich wuseln. Mein ganzes Leben lang.“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich verhalte mich gegenüber meinem AGS- Kind überfürsorglich.</p>
Beziehung zu Geschwisterkindern		
<p>Äußerungen des Elternteils zu seiner/ihrer Beziehung zu Geschwisterkindern.</p> <p>Äußerungen zur Interaktion zwischen Elternteil und Geschwisterkind</p> <p>Äußerungen zu allen Kindern in der Gesamtheit.</p>	<p>„ich sehe ihn da genauso wie die anderen Kinder auch. Da mach ich, da mache ich keinen Unterschied. Also er ist nicht das kranke Kind und deswegen muss er besser (.) behandelt werden, das gibt es auch bei uns nicht.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)</p> <p>„Aber sonst in der Behandlung von den Kindern, dass ich da jetzt einen anders behandle wie den anderen, glaub ich jetzt ne.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)</p> <p>„Ne auch nicht, nur weil er jetzt das AGS jetzt hat, behandel ich ihn nicht anders wie den kleinen, das mache ich nicht. Ich mache da auch gar keine Unterschiede,“ (Mutter eines 4,0-jährigen Sohnes)</p> <p>„Das weiß ich nicht, weil es das erste Kind war. Aber die Beziehung zum ersten Kind ist genauso wie zum zweiten. Also Ich kann nicht sagen, dass es irgendwie besser oder weniger ist. Die sind beide gleich. Aber dadurch, dass es das erste war, war man im Umgang anders als man vielleicht sonst wäre.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich behandle alle meine Kinder gleich.</p>

		<p>„also Ich denke die Beziehung ist vielleicht noch enger als bei anderen Eltern, weil man vielleicht doch ein bisschen mehr Sorgen hat und die Kinder noch mehr umsorgt.“ (Mutter eines 13,0-jährigen Sohnes)</p> <p>„Wahrscheinlich ist das Verhältnis so eng geworden, weil ich mit meiner Tochter auch des Öfteren im Krankenhaus war und immer bei ihr war.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)</p> <p>„ja absolut. man beobachtet das Kind auch ganz genau, man geht glaube ich da ganz ganz sensibel mit einem um.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)</p> <p>„Also ich habe das/ ich liebe beide genauso, aber ich glaube, dass ich zum AGS-Kind, das ist nochmal etwas anderes, ja. Das ist nochmal etwas anderes also.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)</p> <p>„Also ich glaube, man, äh, baut ein besseres Verhältnis zu der Tochter oder zu dem Sohn, also, in meinem Fall ist das so/ auf jeden Fall ein besseres Verhältnis auf.“ (Vater einer 15,2-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich habe zu meinem AGS- Kind eine andere Beziehung als zu den Geschwisterkindern.</p>
		<p>„und dann haben wir noch die 5 jährige Tochter gehabt. Und da war das ja sowieso, die war da einfach noch sehr jung. Aber die 5 jährige Tochter hat schon sehr daran gelitten. Weil ich einfach sehr, mich sehr viel mit dem kranken AGS-Kind beschäftigt habe. Und die hat dann mal eine Zeitlang mal so fast Magersucht gehabt. Und da sind wir dann zur Familientherapeutin gegangen.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)</p>	<p>Weil ich mich viel um das AGS- Kind kümmern musste, konnte ich mich nicht genug um das/ die Geschwister kümmern.</p>

Beziehung der Geschwisterkinder untereinander			
Äußerungen zur Beziehung oder dem Verhalten zwischen AGS-Kind und Geschwisterkindern.	Auch codieren, wenn Geschwister auch AGS haben.	„Die streiten wie alle anderen auch. Streiten und halten zusammen und ja, und wenn es dann gegen die Mutter geht, halten sie auch zusammen (lacht).“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)	Die Beziehung zwischen meinem AGS- Kind und den Geschwistern ist wie zwischen anderen Geschwistern auch.
		„also bei den Kindern würde ich sagen, die sehen untereinander nicht, dass das AGS einen Unterschied macht für sie.“ (Mutter einer 13,7-jährigen Tochter)	
		„Aber jetzt, wenn mein Sohn unterwegs ist oder irgendwo in die Stadt fährt oder so etwas und dann, wenn meine Tochter in der Universität studiert, und sie schreibt mir SMS, Mama vergiss meines Bruders Tablette nicht. sie ist wie eine kleine Mutter.“ (Mutter eines 17,8-jährigen Sohnes) „aber die Mittlere die sagt dann auch-Hey, du hast deine Medizin jetzt noch nicht genommen, es ist dann gleich 14.00 Uhr und zack, zack. Die hat dann nämlich so einen Kommandoton. Also die passt dann auch total auf. Ja, doch. Das ja, das hat sich gut eingespielt. (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)	Die Geschwisterkinder achten darauf, dass mein AGS- Kind die Medikation einnimmt.
		„aber Vielleicht ist der Zusammenhalt der Geschwister beeinflusst, weil die sich beide immer gegenseitig erinnern. also wenn der eine seine Medizin nimmt, sagt er zum anderen da hast du auch.“ (Mutter eines 18,0-jährigen Sohnes) „hat aber dann gleich ihr Bruder auch zu ihr gesagt, ja XXX das musst du nicht jedem sagen und so und untereinander reden die da schon miteinander. also sie wissen auch/ sie sind auch sehr verbunden miteinander, weil sie auch die gleiche Krankheit haben. ähm es ist nett, sie erinnern sich auch selber an die Tabletten, „also es ist eigentlich dann gut, aber sie sind da sehr verbunden miteinander. sie tun sich auch also ja/ ja sie tut sich da/ geht damit ganz normal um sage ich jetzt mal dazu“ (Vater einer 13,1-jährigen Tochter)	Ich fühle mich entlastet, da sich meine AGS- Kinder gegenseitig unterstützen.

Beziehung zu Familie und Freunden			
<p>Äußerungen zur Interaktion mit der Familie.</p> <p>Äußerungen zur Interaktion mit Freunden.</p>	<p>Äußerungen über Kommunikation, über Mitteilung der Diagnose gegenüber Familie/Freunden.</p>	<p>„und also, wir haben eigentlich relativ gute Kontakte zu den Geschwistern meines Mannes oder zu unserer Familie, dass wir da immer genügend Rückhalt hatten, also ich glaube, wenn man da alleine ist als Paar und niemanden hat, dann ist es schon schwieriger.“ (Mutter eines 9,0-jährigen Sohnes)</p>	<p>Die Beziehungen zu meiner Familie haben sich durch die Erkrankung meines Kindes verändert.</p>
		<p>„Ja, also es war jetzt niemand da, der sich jetzt zurückgezogen hätte und so, ah ich will damit nichts mehr zu tun haben.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Die Beziehungen zu meinen Freunden haben sich durch die Erkrankung meines Kindes verändert.</p>
		<p>„Ah ich weiß es nicht. also man verändert sich halt einfach irgendwie. Man denkt anders, man fühlt anders. Und eh ich glaube, die die sowas nicht erlebt haben und eh ja und dadurch, dass ich da auch aktiv bin, hat man auch doch die Achse über die seltenen Erkrankungen.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich habe durch die Erkrankung meines Kindes neue soziale Kontakte gefunden.</p>
		<p>„Also [...] ich habe meinen Freundeskreis auf Minimum reduziert. Ich war ein ganz anderer Mensch, ich war sehr offen, ich war immer da und tausend Leute um mich herum und das hat sich auf zwei reduz/ auf kannst du an einer Hand abzählen reduziert.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich habe meine sozialen Kontakte wegen der Erkrankung reduziert.</p>
		<p>„und von seiner Familie, die diese Krankheit 0,0 angenommen hat. Sondern die praktisch immer stigmatisiert hat. Also das muss von der XX kommen, von der Mutterseite. Das kann nicht von uns kommen. Sowas, das wurde ganz weit weggeschoben. So nach dem Motto, sollte auch sonst keiner groß, soll nicht herumgetragen werden. Und ehm ja von der Mutter wurde sogar ausgesprochen, wenn ihr noch ein zweites Kind bekommt, dann seid ihr für mich gestorben.“ (Mutter eines 13,1-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich habe bei Freunden oder in der Familie wegen der Erkrankung meines Kindes Ablehnung erfahren.</p>

Tabelle 9 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Kommunikation“ mit Ankerbeispielen und Items

Definition/ Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Kommunikation			
Kommunikation mit sozialem Umfeld			
Kommunikation über die Erkrankung im Umfeld der Familie, der Freunde. Offenbarung der Diagnose. Mitteilung über Medikationsgabe bei Besuchen des Kindes im nahen Umfeld.		„Also es ist so, dass ich bei Familie und so gar kein Problem habe, auch bei guten, richtig guten Freunden auch nicht“ (Vater eines 0,7-jährigen Sohnes)	Es fällt mir leicht, mit Verwandten oder guten Freunden über die Diagnose meines Kindes zu sprechen.
		„also ganz zu Anfang haben wir es gar niemandem erzählt, weil wir selber erst einmal damit klarkommen wollten, sag ich jetzt mal, aber unsere Eltern, also Omas und Opas, den haben wir es dann schon gleich gesagt gehabt.“ (Mutter eines 4,5-jährigen Sohnes)	
		„Und deswegen habe ich das dann, glaube ich, auch oft vermieden den anderen Eltern zu erzählen oder halt Bekannten zu erzählen, weil ich es einfach diese ständige / weil ich a) muss ich sagen, auch anfangs unwissend war, was die Erkrankung angeht.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)	Ich weiß nicht, wie ich anderen die Erkrankung erklären kann.
Kommunikation mit Institutionen			
Kommunikation mit KiTa, Schule, Lehrern, Sporttrainern oder anderen Institutionen. Mitteilung über Medikamentengabe.		„Auch immer die Erzieherinnen, logisch, weil da muss auch auch eine Tablettengabe stattfinden. Ähm wir haben das nicht unter den Tisch gekehrt.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)	Ich spreche über die Erkrankung meines Kindes mit Erzieher:innen, Lehrer:innen oder Trainer:innen.
		„Genau, in der Schule habe ich bei der/ nach der Einschreibung ähm vor einer Lehrerkonferenz einfach erklärt was das ist ähm was XXX hat ähm was beachtet werden muss und ähm ja. Das wussten dann einfach/ Alle Lehrer haben es dann gehört, dann hab ich ihnen einmal diesen Notfallplan aufgeschrieben, der hängt jetzt in sämtlichen Zimmern und da ist eigentlich auch alles ok.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)	
			Es fällt mir leicht, anderen Menschen zu erklären, wie die Medikamente gegeben werden müssen und was im Notfall zu tun ist.

Geheimhaltung/ Scham		
<p>Aussage zu Scham über die Diagnose.</p> <p>Aussagen darüber, dass die Diagnose geheimgehalten wird.</p>	<p>„also das haben eigentlich nur die engsten gewusst. das haben wir jetzt nicht verbreitet. weil nicht, dass dann andere irgendwer/ das wollten wir dann nicht, das haben wir eigentlich/ das haben nur die Oma und Opa gewusst und die Geschwister, aber sonst keiner.“ (Mutter eines 15,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich halte die Diagnose meines Kindes geheim.</p>
	<p>„Da es halt doch natürlich auf eine sehr starke Vertrauensbasis hinausläuft. Weil klar, ich sag mal, ich weiß es nicht, wie soll man sagen, schämt man sich dafür?“ (Vater eines 9,6-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich schäme mich für die Erkrankung meines Kindes.</p>
	<p>„das erlebt kaum jemand so im eigenen Umfeld, dass ein Kind geboren wird und man kann nicht sagen, ob es ein Mädchen oder ein Junge ist, das ist höchst ungewöhnlich und ich glaube, nachdem da ja dann ganz viele auf einen Schlag anrufen, ich kann ja dann und habe auch gar keine Lust mit jedem eine halbe Stunde zu telefonieren.“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Es fällt mir schwer über das Geschlecht meines Kindes zu sprechen.</p>
	<p>„Also ich habe 1,5 Jahre sie versteckt gewickelt in meinem Familien- und Freundeskreis.“ (Mutter einer 14,1-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich habe es vermieden, mein Kind vor oder von anderen Personen wickeln zu lassen.</p>
	<p>„Also ich glaube, was halt immer noch so ein Tabuthema ist, das ich halt nicht allen erkläre, ist zum Beispiel die, die, die Genitaloperation, nicht?“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich vermeide es über die Genitaloperation meiner Tochter zu sprechen.</p>

Tabelle 10 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Bewältigung“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Bewältigung			
Diagnose als Chance			
Aussagen, ob Diagnose/ Erkrankung als Chance erlebt wird.		„also bei mir hat sich die komplette Lebenseinstellung dadurch geändert.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)	Ich erlebe die Diagnose als Chance.
Diagnose als Schicksal			
Eltern erleben die Erkrankung ihres Kindes als Schicksal. Eltern stellen sich die Frage, warum gerade sie ein krankes Kind haben.		„aber ich meine, dieses „Warum?“ ist die Frage aller Fragen auf die ist nie eine endgültige Antwort geben wird.“ „Warum treffe ich eine Frau, die auch AGS- Träger ist.“ (Vater eines 13,9-jährigen Sohnes)	Die Frage, warum ich ein AGS- Kind habe, belastet mich.
		„Es war halt unser Schicksal.“ (Vater einer 15,2-jährigen Tochter)	Ich betrachte die Erkrankung meines Kindes als Schicksal.
		„Eigentlich waren wir ja glücklich, dass es dann das Neugeborenen-Screening dann gegeben hat, beim XXX. Weil beim beim Größeren hat es das in Bayern noch nicht gegeben, also das/ hätte das der Größere gehabt, eh wäre vielleicht verstorben oder wäre schwer krank gewesen.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)	Ich betrachte es als Glück, dass es das Neugeborenen-Screening gibt.
		„Ich bin irgendwann zu diesem Punkt gekommen, dass ich gesagt habe, es ist gut, dass es beide haben und nicht nur einer. Ich glaube das macht das alles ein bisschen einfacher, dass also beide betroffen sind.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)	Ich bin froh, dass beide Partner gleichermaßen zum Entstehen der Erkrankung beigetragen haben.
		„dass es NUR in Anführungsstrichen AGS ist und nicht Diabetes oder irgendein Herzfehler, oder es gibt so viel schlimmere Sachen.“ (Vater eines 0,7-jährigen Sohnes)	Ich bin froh, dass mein Kind keine schlimmere Erkrankung hat.

		„Und obwohl meine Tochter äh, eine Krankheit hat und trotzdem kann sie ein ganz normales Leben leben. Und das ist schon ein Geschenk.“ (Mutter einer 17,2-jährigen Tochter)	Ich bin dankbar dafür, dass mein Kind überhaupt leben kann.
		„ich kann ja froh sein, dass ich einen jungen gekriegt habe und kein Mädchen.“ (Mutter eines 17,9-jährigen Sohnes)	Ich bin froh, dass mein Kind ein Junge ist.
		„Ach wissen sie das ist/ als Eltern kann man sich die Kinder nicht aussuchen, sondern die Kinder suchen die Eltern aus und die suchen sich diejenigen aus die es packen werden“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)	Kinder suchen sich die Eltern aus, die stark genug sind, das Schicksal zu bewältigen.
		ja, man nimmt das so hin, was will man denn anders machen, gell? (Mutter eines 9,0-jährigen Sohnes)	Ich habe die Erkrankung meines Kindes akzeptiert.
Bewältigung durch soziale Kontakte			
Nennung von Bewältigung durch soziale Unterstützung.		„Ja am besten war es doch immer wenn wir zum Doktor XXX gekommen sind.“ (Vater eines 15,2-jährigen Sohnes)	Die Unterstützung durch medizinisches Personal hat mir bei der Bewältigung der Krankheit geholfen.
		„Meine Mama (lacht). ja unsere Eltern definitiv unsere Eltern, beide Elternteile.“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)	Die Unterstützung durch Familienangehörige oder Freunde hat mir bei der Bewältigung der Krankheit geholfen.
Bewältigung durch praktisches Handeln			
Berichte von Bewältigung durch Anwendung von praktischen Strategien.		„Also wir hatten (ausatmend), wir haben, egal wo er hingekommen ist, haben wir eine Kopie vom Notfallpass mitgegeben und haben einen Zettel dazu geschrieben.“ (Mutter eines 10,6-jährigen Sohnes)	Es gibt mir Sicherheit, dass an verschiedenen Orten Notfallausweise verteilt sind.
		„Haben dann zufälliger Weise, weil wir immer in den Autos, haben wir irgendwo eine Notration verteilt in jedem Auto, liegt das dann, wir haben zwei Autos, irgendwo wurde es mal deponiert oder in verschiedenen Taschen, das hatte dann meine Frau Medikamente dabei.“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)	Es gibt mir Sicherheit, dass ich an verschiedenen Orten Notfallmedikamente deponiert habe.
		„Wir haben immer ihr Notfallset dabei,“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)	

Tabelle 11 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Versorgungserfordernisse“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Versorgungserfordernisse			
Medikation			
Berichte der Eltern im Umgang mit der täglichen Medikation.	Gabe erhöhter Dosis in Krise.	„Oh Gott, wenn ich da was verkehrt mache, dass halt einfach da die, das Ganze, die Situation lebensbedrohlich sein könnte für ihn.“ (Mutter eines 0,7-jährigen Sohnes)	Ich habe Angst, mit der Medikation etwas falsch zu machen.
	Probleme bei der Beschaffung der Medikation.	„Die große Angst war, dass wir das richtig dosieren und bloß kein Staubkörnchen zu viel oder zu wenig ist und so und so fort. Und weil da ist ja auch bitter gewesen für das Kind und dann hat es das ausgespuckt [...] Und das war eine sehr panische und auch sehr stressige Zeit für uns, weil diese 3 Zeiten ganz genau einzuhalten für uns und wir halt sichergehen mussten, dass er das wirklich drin behält. Manchmal hat er dann 3-mal hintereinander ausgespuckt, also da war die Zeit noch nicht mal um und dann hat er es ausgespuckt und das war dann sehr sehr stressig für uns.“ (Vater eines 7,6-jährigen Sohnes)	Ich Sorge mich, dass mein Kind nicht die richtige Dosierung der Medikamente erhält.
	Selbständige Einnahme durch Kind.	„Ich möchte es auch niemand anderen abgeben, also das ist ein Päckchen, wo du an deinen Schultern trägst, diese Verantwortung das ist/ der musst du gewachsen sein.“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)	Ich habe Angst, dass mein Kind die Medikamente nicht erhält, wenn ich es nicht beaufsichtige.
Verselbständigung des Kindes			
Äußerungen zu Selbständigkeit des AGS-Kindes. Äußerungen wie AGS-Kinder lernen mit der Krankheit umzugehen.		„Sie, sie weiß zum Beispiel mit den Medikamenten, sie stellt sich einen Wecker, macht das selbstständig, da können wir uns auch mittlerweile sehr gut drauf verlassen.“ (Vater einer 15,2-jährigen Tochter)	Es strengt mich an, mein Kind an die Medikamente zu erinnern.
		„ich muss ihr auch immer sagen, dass sie den Notfallausweis mitnimmt“ (Mutter einer 13,9-jährigen Tochter)	Es strengt mich an, mein Kind an den Notfallausweis zu erinnern.

	<p>„Meine Tochter nimmt sie mittlerweile schon selber. Ich habe eine Medizinbox gekauft, so eine ganze Woche, wo man morgens, mittags, abends was reinlegen kann. Das erwarte ich immer von ihr dass sie das ausfüllt, sodass ich dann sehen kann, ob sie das genommen hat. Weil sie natürlich ist da nicht so dahinter, vergisst es gerne schon mal wenn irgendwas anliegt. Und so habe ich aber die Kontrolle, dass es/ wenn es leer ist, hat sie es genommen.“ (Mutter einer 14,1-jährigen Tochter)</p>	<p>Es belastet mich, zu kontrollieren, ob mein Kind die Medikation selbständig genommen hat.</p>
	<p>„also ich ich ich glaube er er hat auch nicht wirklich die (...) die komplette Schwere erkannt, die ich erkenne.“ (Mutter eines 17,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich Sorge mich, ob mein Kind die Schwere der Erkrankung verstanden hat.</p>
	<p>„Aber mit dem Kopf bist du trotzdem die ganze Zeit dabei, bis die wieder daheim sind.“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen, wenn mein Kind allein unterwegs ist.</p>
	<p>„Sie weiß jetzt was sie nehmen muss, sie weiß welche Größe welche Dosierung hat, die kann das Astonin vom Hydrocortison unterscheiden.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)</p> <p>„also meine Tochter lernt schon auf sich zu hören und zu sagen okay, jetzt bräuchte ich vielleicht ein bisschen mehr oder vielleicht ein bisschen weniger oder wie auch immer,“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)</p>	<p>Es beruhigt mich, wenn mein Kind selbständig merkt, wann es eine höhere Dosierung braucht.</p>
	<p>„und jetzt hat er Abschlussfahrt, Abiturfahrt gehabt und da war es dann jetzt auch so dass er das alles mit seinen Lehrern selbst geregelt hat [...] und dann hat er gesagt der Lehrer will noch das haben und da noch ein Blatt und ob ich das noch machen kann. Das haben wir dann alles so gemacht und der hat gesagt "Du musst dir keine Sorgen machen, das mache ich mit dem Lehrer alles." (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Es entlastet mich, wenn ich bemerke, dass mein Kind sich selbständig um die Erfordernisse der Erkrankung kümmert.</p>

Umgang mit Krisen			
Aussagen zum Umgang mit adrenalen, glykämischen oder Salzverlustkrisen.	Umgang von Professionellen mit Krisen. Erleben von präklinischer oder Notfallversorgung. im Krankenhaus.	„Und instinktiv mache ich irgendwie eigentlich auch alles richtig, wenn ich merke er ist irgendwie schlapp oder kränkelt gerade so ein bisschen, dann erhöhe ich die Dosis so ein bisschen, so wie das der Arzt auch gesagt hat. Was man eben auch machen soll, mache ich instinktiv immer richtig. Ich habe da auch schon so eine Verbindung, nä.“ (Mutter eines 5,9-jährigen Sohnes)	Im Umgang mit Krisen fühle ich mich sicher.
		„und das ist eigentlich das, was uns Erlangen oft mitgegeben hat. Dass wir als Eltern oft besser geschult und besser sensibilisiert sind für das ganze als als manche Ärzte. Und das ist das was ich eigentlich erschreckend fand. Und ähm das ist was was mir wirklich Angst macht.“ (Mutter eines 4,0-jährigen Sohnes)	Es macht mir Angst, dass ich mich mit der Erkrankung besser auskenne als viele Ärzte und Ärztinnen.
		„Also wo er dann gespuckt hat, und Durchfall gehabt hat und also das sind wir eigentlich relativ schnell gewöhnt gewesen und haben auch gewusst, wann wir dann losfahren müssen, also das hat man/ habe ich mein Kind eigentlich relativ schnell kennengelernt, wann es so weit ist, dass wir in die Klinik müssen ja.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)	Ich kenne mein Kind so gut, dass ich weiß, was ich in einer Krise tun muss.
		„Und eh ich versuche auch alle (.) mögliche eh selbst zu behandeln und zu sagen, okay, muss man da jetzt wirklich zum Arzt oder muss man nicht? Ich bin auch keine Mutter, die jetzt bei jedem Magen-Darm-Infekt ins Krankenhaus rast. [...] Mache ich jetzt nicht, aber aus dem Grund, weil sich einfach auch niemand auskennt und ehm ich das zu Hause besser im Griff habe, als jetzt in der Klinik.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)	Wenn mein Kind krank ist, erhöhe ich selbständig die Dosis der Medikamente.
		„Da dann einfach die Angst das zu erkennen, wenn es ihr schlecht geht.“ (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)	Ich habe Angst, nicht zu bemerken, wenn es meinem Kind schlecht geht.
		„Ich habe 3 Tage gekämpft. Weil man dann ja immer Angst hat mit so hohem Fieber, was ja alles passieren kann.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)	Ich habe Angst, wenn mein Kind Fieber hat.

Weitere Versorgungserfordernisse			
Berichte über weitere Versorgungserfordernisse: z.B. Blutentnahmen, Urinkontrollen, Röntgenkontrollen Verfügbarkeit der Medikamente, Notfallausweise.	Regelmäßige Gabe der Medikation, feminisierende Operation, Umgang mit Krisen.	<i>„Also, ja es gab dann halt immer (...) natürlich Termine zur Kontrolle mit Blut abnehmen. Ja und da war natürlich immer so ein bisschen das Problem, dass das Blutabnehmen wieder einen Wahnsinnsstress auslöst bei dem Kind. Was dann wiederum die Ergebnisse verfälscht. Also das ist natürlich schon immer so ein bisschen eine Tortur gewesen, bei den kleinen Kindern Blut abnehmen.“ (Mutter eines 11,6-jährigen Sohnes)</i>	Die Blutentnahmen bei den Kontrolluntersuchungen meines Kindes belasten mich.
		<i>„und ich hatte ja noch in zweites Kind zuhause, das aber gesund ist. Aber trotzdem war das auch erst vier Jahre alt, also das war schon eine harte Zeit. Du bist natürlich jeden Tag in die Klinik gefahren und hast dein Baby besucht“ (Mutter eines 19,4-jährigen Sohnes)</i>	Die Krankenhausaufenthalte meines Kindes belasten mich.
		<i>„Wir sind natürlich immer ängstlich dann gleich in die Klinik gefahren, dann haben sie uns natürlich auch immer gleich drinnen behalten. [...] Aber, klar die Häufigkeit war einfach/ man hat einfach dieses Kleinkindalter oder Säuglingsalter nicht genießen können.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)</i>	Ich bin traurig, dass ich die Baby-Zeit nicht genießen konnte.
		<i>„Ah, einmal gab es ein bisschen so ähm die Schwierigkeit als das Astonin kurzzeitig vom Markt genommen wurde [...] Ja. Da kommt man dann ins Grübeln, was ist, wenn die Medikamente wirklich mal nicht mehr greifbar sind.“ (Mutter eines 14,4-jährigen Sohnes)</i>	Ich habe Probleme die Medikation für mein Kind zu beschaffen.
		<i>„Ähm in unseren Kapseln hatte sich zu wenig Wirkstoff befunden. Das wussten wir ja gar nicht. Es hat 20 Prozent Wirkstoff gefehlt. So wir haben also plötzlich eine Situation gehabt, wo sich diese/ das nicht mehr gestimmt hat, mit dem, was das Kind aufgenommen hat.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)</i>	Ich Sorge mich, dass die Apotheke die richtige Dosierung liefert.
		<i>„Also was meine große Angst war von Anfang an, dass irgendwann diese Medikamente nicht mehr verfügbar sind“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)</i>	Ich Sorge mich vor Lieferengpässen der Medikation.

Feminisierende Operation			
<p>Äußerungen zu feminisierender Operation.</p> <p>Ängste, Sorgen, Erlebnisse im Kontext dieser speziellen Operation.</p>	<p>Ausschluss von Berichten zu anderen Operationen.</p> <p>Ausschluss von Äußerungen zur Medikation, Narkose bei feminisierender Operation.</p>	<p>„Da gab es dann eine Ärztin, die hat uns dann ein bisschen zur Seite genommen und hat gesagt, [...] wir müssen das sagen, aber bitte denken Sie gründlich darüber nach, was Sie machen. Also sie hat gesagt, wenn es mein Kind wäre und es ist eindeutig ein Mädchen, dann würd' ich nicht lange überlegen.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)</p> <p>„Frau Dr. X hat auch eben Bedenken geäußert, ob des Alters von der Y, für, aus ihrer Sicht relativ ungünstig ihr Alter. [...] Und wir haben uns dann aber in Verbindung mit der Y natürlich auch dann dazu entschlossen, das in diesem Alter zu machen.“ (Mutter einer 14,4-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich fühle mich vor den feminisierenden Operationen gut beraten.</p>
		<p>„Wir haben alle sehr stark gelitten. [...] Aber ich bin der Meinung, dass wir als Eltern sie gut aufgefangen haben. Wir haben locker darüber geredet.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)</p>	<p>Die feminisierenden Operationen meiner Tochter belasten mich.</p>
		<p>„Aber meine schlimmste Vorstellung war irgendwie, das das/ das Kind einfach überhaupt gar keinen Plan hat, was es so ist oder was sein soll.“ (Mutter einer 6,5-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich habe Angst, dass meine Tochter bezüglich ihrer Geschlechtsidentität verunsichert ist.</p>
Belastung für Eltern durch Versorgung			
<p>Äußerungen zur seelischen Belastung die durch die Versorgungserfordernisse ausgelöst werden.</p>	<p>Seelische Belastung im Kontext der feminisierenden Operation.</p>	<p>„ja man hat halt eine große Verantwortung und es ist vielleicht ein bisschen die Unbeschwertheit nicht mehr so da wie früher.“ (Mutter eines 13,0-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich fühle mich durch die Verantwortung für mein Kind belastet.</p>
		<p>„sondern ich muss ja jede Situation komplett neu entscheiden.“ (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)</p>	<p>Es belastet mich, Entscheidungen für mein Kind treffen zu müssen.</p>
		<p>„der Modus ist eigentlich immer so ein bisschen auf Standby, sage ich jetzt mal“ (Mutter eines 13,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Es belastet mich, ständig für mein Kind präsent sein zu müssen.</p>
		<p>„Ich finde es immer sehr anstrengend, weil wir es beim Schulwechsel zum Beispiel das finde ich sehr anstrengend, weil da muss man sehr viel darüber sprechen und auch jedes Mal über diesen schlimmsten Fall vor allen Dingen auch sprechen. Das finde ich wahnsinnig belastend.“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Es belastet mich, in Kindergarten oder Schule die Erkrankung und Behandlung meines Kindes immer wieder neu erklären zu müssen.</p>
		<p>„Es sind mir wieder Steine in den Weg geworfen. Die wollten den nicht in die Schule lassen. Wollten, dass ich einen Schulbegleiter ang/ also ich habe immer einen Kampf. Wissen Sie, was ich meine? Ich muss immer kämpfen. Und es NERVT mich so. ES NERVT!“ (Mutter eines 7,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Es belastet mich, dass ich bei den Veranstaltungen in Kindergarten oder Schule dabei sein muss.</p>

Tabelle 12 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Zukunft“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Zukunft			
<p>Gedanken, Sorgen um die Zukunft der Kinder, vor der Pubertät, vor Alkoholkonsum.</p> <p>Sorgen um Übergänge in die Schule oder auch ins Berufsleben.</p> <p>Sorge um Partnerfindung, Sexualität, Familiengründung.</p>		<p>„Wir haben ja natürlich jetzt die Pubertät noch vor uns, die Menstruation bei der XXX, ob das alles klappt. Da kommt natürlich schon noch ein riesiger Berg auf uns zu.“ (Vater eines 13,0-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich habe Angst vor den Veränderungen in der Pubertät.</p>
		<p>„lieber Gott, jetzt muss er das schon haben die Krankheit, lass es dann wenigstens 1,80 m werden, so (lacht).“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen über die Körpergröße meines Kindes.</p>
		<p>„so ein bisschen mehr Bammel hab ich jetzt persönlich dann auch vor der Pubertät oder vor dem erwachsen werden, wenn dann Dinge dazukommen wie Freunde wie Alkohol wie auf Partys gehen, Das wird eine harte Nummer.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Wenn ich daran denke, dass mein Kind Alkohol trinkt, mache ich mir Sorgen.</p>
		<p>„Und wenn halt dann einfach eine Notfallsituation da ist, dass halt keiner weiß, was er mit ihr machen muss.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich Sorge mich, dass mein Kind in Zukunft in eine Notfallsituation kommt und niemand da ist, der sich auskennt.</p>
		<p>„Ja, dass er seine Tabletten ständig nimmt, das ist so eine leichte Angst in meinem Hinterkopf, dass er das vernachlässigt. dass er das schon so macht wie wir das jetzt machen, dann klappt das auch.“ (Mutter eines 11,4-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich Sorge mich, dass mein Kind als Erwachsene:r die regelmäßige Einnahme der Medikation vernachlässigt.</p>
		<p>„Dass das das ist der einzige, was, na ja, vielleicht wird er/ aber wenn er hat eine Freundin, dann würde ich sagen: "Du, pass auf. Schau nach, ob er (lacht) nimmt die Medikamente.“ (Mutter eines 18-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich hoffe, dass mein Kind einen Partner findet, der die Medikamenteneinnahme überwacht.</p>
		<p>„Und wenn er selber Kinder möchte, dann hat uns der Professor YYY erklärt, dass er da vorab zu Untersuchungen kommt.“ (Mutter eines 11,4-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen, ob mein Kind eine Familie gründen kann.</p>

		<p>„also was ich jetzt noch, was mir als Unsicherheitsfaktor noch so im Hinterkopf schwebt. wenn sie mal den ersten Freund hat, ob das/XXX hat ja eine Genital-OP und das ist natürlich optisch also sehr sehr gut gemacht, aber ob das eben/ ob sie ein Leben als Frau so wie jede andere haben kann, da habe ich noch so ein bisschen Sorgen,“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen, ob meine Tochter ein normales Leben als Frau haben wird.</p>
		<p>„also so ein diffuses Gefühl, weil ich es nicht einschätzen kann. also auch weil Familie, eigene Kinder, das sind dann schon größere Baustellen, wenn man AGS hat und als Frau ein Kind möchte. die Belastungen bei einer Geburt, [...]“ (Vater einer 13,7-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen, ob meine Tochter Mutter werden kann.</p>
		<p>„Ja, Angst, Angst, Angst, dass sie in ihrem Beruf keine Möglichkeit/ oder dass sie halt dadurch eingeschränkter ist, weil ich meine Sie wissen ja, chronisch kranke Kinder werden von keiner Privatversicherung genommen.“ (Mutter einer 15,2-jährigen Tochter)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen um die berufliche Zukunft meines Kindes.</p>
		<p>„eh natürlich hat man dann so die Ängste, gerade wo die ganze Kriegszeit. Dann denke ich mir oh Gott, wenn der Krieg jetzt hierher kommt und ich habe keine Medikamente mehr. Dann denke ich mir auch, was machen die Menschen in den Ländern, die die Kinder krank haben und dann keine Medikamente mehr kriegen. Die müssen ja ihr Kind sterben sehen.“ (Mutter eines 17,5-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich mache mir Sorgen, ob die Versorgung mit Medikamenten in Zukunft immer gesichert sein wird.</p>
		<p>„Aber angeblich gibt es ja auch Forschung, dass man so eine Depot-Kapsel irgendwann einmal entwickelt, ehm vielleicht haben wir Glück und wenn es dann soweit ist und er in die Disko geht, haben wir dieses Produkt. Es sind ja noch fast zehn Jahre ist vielleicht ein bisschen übertrieben, aber acht Jahre, da kann viel passieren.“ (Vater eines 5,9-jährigen Sohnes)</p>	<p>Ich hoffe darauf, dass es in Zukunft ein Depot-Medikament geben wird.</p>

Table 13 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Selbsthilfegruppe/Kontakt zu anderen Eltern“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Selbsthilfegruppen/Kontakt zu anderen Eltern			
Thematisierung von Kontakten zu anderen Eltern mit AGS-Kind.		„Aber es hat gut getan mit solchen Eltern sich zu unterhalten [...]“ (Vater eines 17,5-jährigen Sohnes)	Der Austausch mit anderen Eltern mit AGS-Kindern tut mir gut.
		„Wir tauschen uns auch über WhatsApp aus, oder wenn das Kind auch mal krank ist, einfach mal/ welche Dosierung habt ihr? Was würdet ihr machen und so? Das funktioniert super, das bringt jetzt ganz viel.“ (Mutter einer 5,7-jährigen Tochter)	
		„das war eigentlich der erste Zeitpunkt, wo ich dann schon Hoffnung entwickelt habe, weil, weil, die war so recht lebensfroh und also die Mutter und hat mir dann gesagt, ja ihre Tochter ist jetzt 32 und ja die lebt ganz normal.“ (Vater eines 0,7-jährigen Sohnes)	Der Kontakt zu Eltern mit älteren Kindern macht mir Hoffnung.
		„Ja und so Selbsthilfegruppen sind ja für uns viel zu weit weg. Da gibt es bei uns eigentlich gar nichts. Da muss man sich alleine durchkämpfen.“ (Mutter eines 15,2-jährigen Sohnes)	Ich nehme an Treffen der Selbsthilfegruppe nicht teil, da sie zu weit entfernt sind.
		„und ansonsten, ehm, dieser Jahreskongress der ja immer ist Anfang September. [...] Und immer genau an dem Wochenende bevor bei uns nach den Sommerferien wieder die Schule anfängt. Also es war für uns nie machbar dahin zu fahren, ja.“ (Mutter einer 8,3-jährigen Tochter)	Ich nehme an den Treffen der Selbsthilfegruppe nicht teil, da sie nicht in meinen Zeitplan passen.
		„also einmal waren wir auch mal in so einer Elterngruppe, aber das, das ist nicht so meins, also da, dass, so ein Typ bin ich nicht so.“ (Mutter eines 19,4-jährigen Sohnes)	Ich fühle mich in einer Selbsthilfegruppe/Elterninitiative wohl.
		„Ehm das mit den Eltern empfinde ich persönlich für anstrengend, wie das halt immer so ist. Es muss immer jeder sich hochschaukeln "bei uns war es noch dramatischer" und so. Das ist jetzt nicht so meine Art und Weise sich damit auseinanderzusetzen. [...] Das liegt mir einfach nicht so.“ (Mutter einer 8,4-jährigen Tochter)	
	„Wir sind auch nie zu irgendeiner Selbsthilfegruppe oder sonst irgendwas gegangen, weil/ [...] Wir wollen jetzt das auch nicht so runterspielen aber so schlimm ist es wirklich nicht.“ (Vater eines 5,9-jährigen Sohnes)	Es belastet mich, dass andere Eltern die Erkrankung dramatisieren.	

Tabelle 14 Tabellarische Übersicht Ergebnisse der Kategorie „Reue“ mit Ankerbeispielen und Items

Kodierregel	Ausschlusskriterien	Ankerbeispiel(e)	Item
Reue			
Antworten auf die Frage, ob die Eltern etwas bereuen oder aus der heutigen Sicht etwas anders machen würden.		„Nein, anders hätte ich es nicht gemacht. Ich glaube schon, dass es richtig ist, was wir gemacht haben.“ (Mutter eines 11,5-jährigen Sohnes)	Ich habe das Gefühl mit meinem Kind etwas falsch gemacht zu haben, was ich heute bereue.
		<p>„Ich hätte das Zentrum nicht gewechselt. Ich hätte mir das gegeben, 400 km zum Arzt zu fahren [...]“ (Mutter eines 10,5-jährigen Sohnes)</p> <p>„Hmm, ich glaube, also ehm ich hätte sie, wenn wir hier in Regensburg einen guten Urologen gehabt hätten, hätte ich sie eher operieren lassen. Das hätte ich anders gemacht.“ (Mutter einer 7,6-jährigen Tochter)</p>	Aus heutiger Sicht würde ich mit meinem Kind etwas anders machen.

