



Hochschule für angewandte Wissenschaften Hamburg  
Fakultät Life Sciences  
Department Gesundheitswissenschaften

**Bachelorarbeit**

Einflussfaktoren auf die Lebensqualität der Eltern von Kindern  
mit einem Adrenogenitalen Syndrom

Tag der Abgabe: 20.09.2022

Vorgelegt von: Christoph André Theiding



**Gutachter/innen:**

Prof. Dr. Zita Schillmöller  
Dr. rer. biol. hum. Stefanie Witt

Betreuende Prüferin  
Zweite Prüferin

Abstract .....	I
Abbildungsverzeichnis .....	II
Tabellenverzeichnis .....	II
Abkürzungsverzeichnis .....	III
1. Hintergrund.....	1
1.1 Einleitung.....	1
1.2 Neugeborenencreening.....	1
1.3 Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) .....	2
1.4 Psychosoziale Belastung aufgrund eines positiven Screeningbefunds .....	2
1.5 Lebensqualität von Eltern mit chronisch kranken Kindern .....	4
1.6 Lebensqualität der Eltern von Kindern mit AGS .....	4
2. Ziel dieser Arbeit.....	5
3. Methoden.....	6
3.1 Datenerhebung.....	7
3.1.1 Fragebogen zur Erhebung soziodemografischer Daten .....	7
3.1.2 Klinische Angaben zum Kind .....	7
3.1.3 Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar (ULQIE) .....	8
3.1.4 Die Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder .....	9
3.2 Datenanalyse.....	10
4. Ergebnisse.....	13
4.1 Deskriptive Beschreibung der Eltern .....	13
4.1.1 Alter und Geschlecht .....	13
4.1.2 Bildungsgrad der Eltern .....	13
4.1.3 Wohnort.....	13
4.1.4 Haushaltseinkommen .....	14
4.1.5 Psychosoziale Angebote .....	14
4.1.6 Informationen zu AGS .....	14
4.1.7 Austausch mit anderen betroffenen Eltern .....	15
4.2 Deskriptive Beschreibung der Kinder .....	16
4.2.1 Alter und Geschlecht .....	16
4.2.2 Familiensituation und Geschwisterkinder.....	16
4.2.3 Diagnosestellung .....	17
4.2.4 Therapie .....	18
4.2.5 Salzverlustkrisen .....	19
4.2.6 Daten der zweiten Kinder mit AGS .....	19

4.3	Deskriptive Beschreibung des ULQIE .....	19
4.4	Vergleich mit ähnlichen Populationen .....	21
4.5	Hypothesentests .....	22
4.5.1	Geschlecht des Elternteils .....	22
4.5.2	Bildungsgrad der Eltern .....	23
4.5.3	Größe des Wohnortes .....	23
4.5.4	Geschwisterkinder .....	24
4.5.5	Ausreichende Information über AGS .....	25
4.5.6	Austausch mit anderen betroffenen Eltern .....	27
4.5.7	Psychosoziale Angebote .....	30
4.5.8	Geschlecht und Alter des Kindes .....	32
4.5.9	Salzverlustkrise nach dem ersten Lebensjahr .....	34
4.6	Regression .....	38
5.	Diskussion .....	39
5.1	Vergleich mit der Allgemeinbevölkerung und ähnlichen Erkrankungen .....	39
5.2	Einflüsse soziodemografischer Faktoren .....	40
5.3	Einflüsse krankheitsbezogener Faktoren .....	43
5.4	Allgemeine Limitationen .....	48
6.	Schlussfolgerung .....	49
	Quellen .....	51
	Anhang 1: Fragebögen Anschreiben .....	54
	Anhang 2: Fragebögen Allgemeine Angaben .....	56
	Anhang 3: Fragebögen Angaben zum Kind .....	58
	Anhang 4: Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder .....	61
	Anhang 5: Coping Health Inventory for Parents .....	63
	Anhang 6: Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder .....	66
	Eidesstattliche Erklärung .....	68

## **Abstract**

**Hintergrund:** Eltern von chronisch kranken Kindern haben häufig aufgrund der Erkrankung des Kindes eine eingeschränkte Lebensqualität. Eltern von Kindern mit einem Adrenogenitalen Syndrom (AGS) müssen lernen, mit der Erkrankung und ihren lebensbedrohlichen Folgen umzugehen. Ziel dieser Bachelorarbeit ist es, die Lebensqualität dieser Eltern zu untersuchen, um mögliche Faktoren zu finden, welche diese besonders beeinflusst.

**Methoden:** Die Bachelorarbeit wurde im Rahmen der retrospektiven mixed-method Querschnittsstudie *Lebensqualität und Copingmechanismen der Eltern von Kindern mit einem im Neugeborenen screening diagnostizierten Adrenogenitalen Syndrom* verfasst. Bei den Fragebögen handelte es sich um einige generelle Fragen zu den krankheitsbezogenen Daten des Kindes, das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE), das Coping Health Inventory for Parents (CHIP) und die Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder. Von den 119 befragten Familien antworteten 60, wobei 102 unterschiedliche Elternteile erfasst wurden. Für die Auswertung der Daten wurden Testverfahren zur Untersuchung von Mittelwertsunterschieden der zu untersuchenden Aspekte für die Skalen des ULQIE durchgeführt. Weiterführend wurde die Effektstärke anhand einer multiplen linearen Regression untersucht.

**Ergebnisse:** Eltern, welche sich ausreichend über die Erkrankung des eigenen Kindes informiert fühlten, hatten eine deutlich höhere Lebensqualität in den Bereichen *Leistungsfähigkeit* ( $p = 0,049$ ), *Selbstverwirklichung* ( $p = 0,030$ ) und auf der *Gesamtskala* ( $p = 0,017$ ). Eltern, deren Kind eine Salzverlustkrise erlebt hatte, zeigten eine deutlich höhere Lebensqualität auf den Skalen *Zufriedenheit mit der familiären Situation* ( $p = 0,026$ ), *Selbstverwirklichung* ( $p < 0,001$ ), *Allgemeinbefinden* ( $p = 0,039$ ) und auf der *Gesamtskala* ( $p = 0,015$ ). Eltern, die psychosozialen Angeboten nutzten, hatten eine deutlich niedrigere Lebensqualität in den Domänen der *Leistungsfähigkeit* ( $p = 0,013$ ), *Zufriedenheit mit der familiären Situation* ( $p = 0,006$ ) und der *Gesamtskala* ( $p = 0,010$ ). Im Vergleich zu Eltern von Kindern mit ähnlichen seltenen Erkrankungen hatten die Eltern von Kindern mit AGS in dieser Stichprobe eine deutlich höhere Lebensqualität. Vielmehr ähnelte ihre Lebensqualität der einer Vergleichsstichprobe von Eltern mit gesunden Kindern.

**Schlussfolgerung:** Die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit einem AGS scheint sich an die der Eltern von gesunden Kindern anzugleichen. Für ihre Lebensqualität sind trotzdem einige Faktoren, beispielsweise das Verstehen der Erkrankung des Kindes, besonders wichtig. Für einen Großteil der Familien dieser Untersuchung lag die Diagnose jedoch schon viele Jahre zurück, wodurch weitere Erhebungen zur Erfassung der Lebensqualität von Eltern in den ersten Monaten und Jahren nach der Geburt nötig sind.

## **Abbildungsverzeichnis**

Abbildung 1: Altersverteilung von Kindern - Mädchen und Jungen - der befragten Eltern	16
Abbildung 2: Altersverteilung bei Verdachtsdiagnose nach Jungen und Mädchen .....	17
Abbildung 3: Alter zum Zeitpunkt der Operation des Geschlechtsorgans .....	18
Abbildung 4: Vergleich der ULQIE Prozenträge zu den Normwerten anderer Studien ...	21
Abbildung 5: Streudiagramm mit Anpassungslinien zum Vergleich der Gesamtskala des ULQIE mit dem Geschlecht und Alter der Kinder .....	33

## **Tabellenverzeichnis**

Tabelle 1: Rohwerte des ULQIE .....	20
Tabelle 2: Prozenträge des ULQIE .....	21
Tabelle 3: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Müttern und Vätern .....	22
Tabelle 4: Vergleich ULQIE Subskalen mit Bildungsgrad der Eltern.....	23
Tabelle 5: Vergleich ULQIE Subskalen mit Größe des Wohnorts.....	24
Tabelle 6: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern mit einem Kind und Eltern mit mehreren Kindern.....	25
Tabelle 7: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen zureichend und unzureichend informierten Eltern.....	26
Tabelle 8: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern deren Bedürfnis nach Informationen erfüllt oder nicht erfüllt ist .....	27
Tabelle 9: Vergleich ULQIE Subskalen nach Informationsaustausch mit anderen Betroffenen.....	28
Tabelle 10: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern deren Bedürfnis nach Informationsaustausch mit anderen Betroffenen erfüllt oder nicht erfüllt ist.....	29
Tabelle 11: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, welche psychosoziale Angebote an- oder nicht angenommen haben .....	30
Tabelle 12: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Bedürfnis nach psychosozialen Angeboten erfüllt oder nicht erfüllt ist.....	31
Tabelle 13: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern von Mädchen oder Jungen.....	32
Tabelle 14: Korrelation zwischen ULQIE Subskalen und dem Alter des Kindes aufgeteilt nach Geschlecht.....	34
Tabelle 15: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Kind aufgrund einer Salzverlustkrise hospitalisiert wurde und Eltern, deren Kind keine Salzverlustkrise erlitt .....	35

Tabelle 16: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Kind einmal aufgrund einer Salzverlustkrise hospitalisiert wurde und Eltern, deren Kind keine Hospitalisierung mit einer Salzverlustkrise hatte .....	36
Tabelle 17: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Kind mehrmals aufgrund einer Salzverlustkrise ins Krankenhaus musste und Eltern, deren Kind dies nie musste .....	37
Tabelle 18: Regressionstabelle ULQIE Gesamtskala mit zehn Prädiktoren .....	38

### **Abkürzungsverzeichnis**

- AGS: Adrenogenitales Syndrom
- ULQIE: Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder
- CHIP: Coping Health Inventory for Parents
- HrQoL: Gesundheitsbezogene Lebensqualität

# **1. Hintergrund**

## **1.1 Einleitung**

Mit der deutschlandweiten Einführung des erweiterten Neugeborenen Screenings können seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen, wie das Adrenogenitale Syndrom (AGS), bei Neugeborenen bereits vor Symptombeginn diagnostiziert werden. Dies erlaubt das frühe Einsetzen einer Therapie, wodurch schwere Folgen einer späteren Diagnose verhindert werden können (Gramer et al., 2017).

Die Diagnose einer solchen seltenen Erkrankung ist jedoch für die Eltern mit zusätzlichem Stress, Ängsten, Sorgen und vielen Fragen verbunden. Diese zusätzlichen Stressoren, welche die Eltern nicht nur in den ersten Wochen nach der Diagnose, sondern meist über die gesamte Kindheit hinaus belasten, haben einen negativen Effekt auf die elterliche Lebensqualität (Cousino & Hazen, 2013). Bisher haben nur wenige Studien die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit AGS untersucht. Daher ist das Ziel dieser Bachelorarbeit, klinische und soziodemografische Einflussfaktoren auf die elterliche Lebensqualität in Familien mit einem Kind mit der Diagnose AGS zu untersuchen.

## **1.2 Neugeborenen Screening**

Das erste Neugeborenen Screening auf Stoffwechsel- und Hormonstörungen wurde mit dem Screening auf Phenylketonurie deutschlandweit im Jahr 1969 eingeführt. Dieses wurde bis 1997 aufgrund der Empfehlung der Screeningkommission der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde um die Erkrankungen Galaktosämie, Biotinidasemangel, Hypothyreose und das Adrenogenitale Syndrom erweitert (Lindner, Bettendorf, & Hoffmann, 2005). Im Jahr 2005 wurde schließlich durch den Gemeinsamen Bundesausschuss das „Erweiterte Neugeborenen Screening“ durch eine neue Richtlinie in den Leistungskatalog aufgenommen. Dieses beinhaltet zehn Stoffwechsel- sowie zwei Hormonstörungen und wurde 2016 um das Screenings auf Mukoviszidose ergänzt (Gemeinsamer Bundesausschuss, 2016). Des Weiteren wird seit 2016 ein Pilotprojekt durchgeführt, welches das bestehende Screening um 26 weitere Stoffwechselkrankheiten erweitert (Universitätsklinikum Heidelberg, 2016). Das Screening kann jedoch nur eine Verdachtsdiagnose stellen, welche durch weitere diagnostische Untersuchungen geklärt werden muss (Nennstiel-Ratzel, Lüders, & Blankenstein, 2015).

Durch die frühe Diagnose dieser Erkrankungen können die Kinder vor dem Eintreten von Krankheitssymptomen behandelt werden, wodurch diese vor schweren körperlichen und

geistigen Beeinträchtigungen oder dem Tod bewahrt werden können (Gramer et al., 2017). Seit der Einführung des Screenings wurden bis 2014 34 Mio. Kinder untersucht und bei über 11.000 Kindern schwere Folgen aufgrund einer angeborenen Stoffwechselerkrankung oder Endokrinopathie verhindert (Gramer, Nennstiel-Ratzel, & Hoffmann, 2018). Deshalb gilt das Neugeborenencreening als eine der erfolgreichsten Sekundärpräventionsmaßnahmen.

### **1.3 Das Adrenogenitale Syndrom (AGS)**

Bei dem Adrenogenitalen Syndrom handelt es sich um eine der endokrinen Zielerkrankungen des Neugeborenencreenings, welche in der klassischen Form eine Reihe von autosomal rezessiv vererbten Defekten der Steroidbiosynthese in der Nebennierenrinde beschreibt. AGS hat eine Prävalenz von ca. 1:14.000 und zählt damit zu den seltenen Erkrankungen (Gramer et al., 2018). In der häufigsten Form, welche in etwa 94 % der Fälle vorliegt, führt die angeborene Mutation zu einer Fehlfunktion der 21-Hydroxylase. Als Folge dieses Defektes ist eine erhöhte Menge des Hormons 17-Hydroxyprogesteron im Blut vorzufinden, welches ausschlaggebend für die Verdachtsdiagnose im Screening ist. Bei ungefähr zwei Drittel der Erkrankten mit einem 21-Hydroxylase-Defekt besteht ein kompletter Funktionsverlust des Enzyms. Dies kann innerhalb der ersten zwei bis drei Lebenswochen zu einer lebensbedrohlichen Salzverlustkrise führen, welche im Verlauf des Lebens ohne angemessene Therapie in Stresssituationen erneut auftreten kann. Durch die Diagnose im Screening kann eine solche Salzverlustkrise durch das präsymptomatische Einsetzen einer Therapie verhindert werden. Bei ca. einem Drittel der Patienten verbleibt noch eine Restaktivität von 1-2 % der Enzyme, welche ausreichend ist, um eine Salzverlustkrise zu verhindern. Bei weiblichen Kindern kann es außerdem zu einer äußerlichen Virilisierung des Genitals kommen, welche meist innerhalb der ersten zwei Lebensjahre operativ korrigiert wird (Kapelari, 2011). Darüber hinaus erreichen Patienten trotz der Therapie meistens nur eine unterdurchschnittliche Körpergröße und es kommt zu einem verfrühten Eintreten der Pubertät. Bei Mädchen kann es weitergehend auch zu Hirsutismus, also einer Behaarung mit männlichem Verteilungsmuster, oder Oligomenorrhoe, einer Verlängerung des Menstruationszyklus auf über 35 Tage kommen (Pignatelli, Pereira, & Pasquali, 2019).

### **1.4 Psychosoziale Belastung aufgrund eines positiven Screeningbefunds**

Die aus dem Screening hervorgehende Verdachtsdiagnose ist für die Eltern meist mit einer erhöhten psychosozialen Belastung verbunden. Der anfängliche Schock über das

unerwartete positive Testergebnis kann zu Angst, Trauer, Hilflosigkeit, Überforderung und Depressivität führen (DeLuca, Kearney, Norton, & Arnold, 2011). Eine unverzügliche und komplette Aufklärung durch das betreuenden ärztliche Fachpersonal über die Diagnose zählt als wichtiger Faktor, um die psychosoziale Belastung der Eltern zu mindern. Hierbei ist die Verständlichkeit der Informationen für die Eltern sowie die persönliche Kommunikation mit bereits bekanntem ärztlichem Fachpersonal besonders wichtig (DeLuca et al., 2011; Moody, 2017; Schmidt et al., 2012). In diesem Gespräch sind die Art und Menge an Informationen, die für die Bewältigung der Situation benötigt werden, geschlechtsabhängig. Väter scheinen häufig mehr medizinische Informationen über die Krankheit als Mütter zu benötigen, um ein ausreichendes Verständnis zu erlangen (Graungaard & Skov, 2007).

Insbesondere wenn Unklarheit über den Gesundheitszustand des eigenen Kindes besteht, wird dieses Ereignis von den Eltern mit negativen Emotionen verbunden. Dies kann vor allem bei genetisch vererbten Erkrankungen einen negativen Effekt auf die elterliche Beziehung haben, wodurch die Familiendynamik beeinträchtigt wird (Moody, 2017). Es besteht dadurch die Gefahr einer Störung des frühen Bindungsprozesses zu dem Kind, welcher für die weitere kindliche Entwicklung von großer Bedeutung ist. Für ein entwicklungsförderndes Erziehungsverhalten ist die Akzeptanz der Diagnose und die Umstellung der Erwartungen an das eigene Kind von erheblicher Bedeutung (Marvin & Pianta, 1996). Die Bewältigung der Diagnose hängt von den familiären und sozialen Strukturen ab, kann jedoch durch spezialisierte Beratungs- sowie Hilfsangebote und den Kontakt mit Eltern, deren Kinder die gleiche Diagnose haben, positiv bestärkt werden. Insbesondere der Übergang in das alltägliche Leben mit einem chronisch kranken Kind kann durch den Austausch mit anderen betroffenen Eltern erleichtert werden (Chudleigh et al., 2016; Salm, Yetter, & Tluczek, 2012).

Obwohl bei betroffenen Eltern eine erhöhte psychosoziale Belastung nachgewiesen ist, fehlt es häufig an professioneller Unterstützung und psychosozialen Hilfsangeboten (Nehring et al., 2015). Des Weiteren bestehen aufgrund der Seltenheit und Komplexität der im Screening erkannten Krankheiten meist Probleme, spezialisiertes Ärztliches Fachpersonal für die Behandlung und Betreuung des Kindes zu finden. Diese weitere Herausforderung trägt zusätzlich zu der ohnehin schon bestehenden psychosozialen Belastung bei, sodass betroffene Eltern eine familienorientierte, interdisziplinäre Versorgung benötigen, welche an ihre Bedürfnisse angepasst ist (Reimann, Bend, & Dembski, 2007).

## **1.5 Lebensqualität von Eltern mit chronisch kranken Kindern**

Neben der psychosozialen Belastung zählt die gesundheitsbezogene Lebensqualität (HrQoL) als wichtiges Outcome einer erfolgreichen Behandlung. HrQoL beschreibt das subjektive psychische, physische, mentale und soziale gesundheitsbezogene Wohlbefinden einer Person sowie ihre Funktionsfähigkeit (Karimi & Brazier, 2016). Die Messung der Lebensqualität einer spezifischen Krankheitsgruppe ermöglicht es, diese zu beschreiben und einen Vergleich mit Normdaten aus der Gesamtbevölkerung anzustellen. So können Belastungen, Ressourcen sowie Defizite im Vergleich zu der Allgemeinbevölkerung identifiziert werden, wodurch die Entwicklung von Interventionsmaßnahmen anhand der Bedürfnisse der Betroffenen ermöglicht wird (Ravens-Sieber & Otto, 2015).

Studien, welche die Lebensqualität von Eltern mit chronisch kranken Kindern untersuchten, fanden, dass die erhöhte Belastung und zusätzliche Verantwortung, bedingt durch die Pflege des eigenen Kindes, zu einer Einschränkung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität führen (Vonneilich, Lüdecke, & Kofahl, 2016). Weiter bedeutet die Versorgung des chronisch kranken Kindes und der damit einhergehende Zeitaufwand für viele Eltern, dass sie ihre eigenen Interessen und soziale Bedürfnisse zurückstellen müssen. Dies hat häufig den Verlust von sozialen Kontakten und eine dadurch resultierende soziale Isolation oder eheliche Konflikte zur Folge (Nehring et al., 2015). Der große Zeitaufwand bedeutet auch in viele Fällen eine Einschränkung der Arbeitstätigkeit, wodurch viele Eltern in finanzielle Schwierigkeiten gelangen. Insbesondere Mütter von chronisch kranken Kindern haben häufig nur eine Teilzeitbeschäftigung oder müssen die eigene Erwerbstätigkeit komplett aufgeben, da sie oft die zentralen Versorgerinnen der Kinder sind (Parish, Seltzer, Greenberg, & Floyd, 2004). Weitere Faktoren sind seelischer Kummer, benötigte Hilfe im Haushalt oder Eheprobleme (Vonneilich et al., 2016). Für eine bessere Lesbarkeit bezieht sich im weiteren Verlauf dieser Arbeit das Wort Lebensqualität immer auf die gesundheitsbezogene Lebensqualität.

## **1.6 Lebensqualität der Eltern von Kindern mit AGS**

Mit den psychosozialen Folgen für die Eltern von Kindern mit AGS haben sich bisher nur wenige Studien beschäftigt. Die befragten Eltern in einer Studie von Waldthausen (2007) hatten im Vergleich zu Eltern eines gesunden Kindes eine durchschnittliche und in einigen Bereichen sogar eine überdurchschnittliche Lebensqualität. Die Belastung der Eltern schien jedoch stark vom Alter abhängig zu sein und war in der Phase nach der Geburt am

höchsten, geprägt von Angst und Informationsbedarf über die Krankheit. In einer qualitativen Analyse von Boyse, Gardner, Marvicsin, and Sandberg (2014) beschrieben Eltern die Diagnosestellung als ein überwältigendes und schockierendes Ereignis. Sie berichteten außerdem ihre Frustration mit den bereitgestellten Informationen, da diese für sie nur schwer verständlich und nicht ausreichend waren. Weitergehend führte Lundberg, Lindström, Roen, and Hegarty (2017) die Herausforderungen, mit denen die Eltern in der anfänglichen Phase nach der Diagnose konfrontiert wurden, aus. Lundberg beschrieb ebenfalls die Problematik der unzureichenden Aufklärung der Eltern über die Krankheit und die speziellen Bedürfnisse eines Kindes mit AGS. Darüber hinaus hatten die Eltern nach den Gesprächen mit dem ärztlichen Fachpersonal viele unbeantwortete Fragen zu dem alltäglichen Umgang mit der Erkrankung des Kindes. Diese beinhalteten die Verabreichung von Medikamenten, wie sie selber mit der Krankheit umgehen sollen und wie sie mit dem Kind, der Familie oder Freunden über die Krankheit reden können. Eine weitere Studie von Bennecke et al. (2015) zeigte, dass die betroffenen Eltern während dieser Zeit einen erhöhten Bedarf an psychosozialer Unterstützung haben, welche jedoch in vielen Fällen nicht vorhanden ist.

Dennoch scheinen Eltern mit der Zeit die Krankheit ihres Kindes zu bewältigen und machen sich weniger Sorgen um dieses. So berichteten in einer Studie von Sanches, Wiegers, Otten, and Claahsen-van der Grinten (2012) 97 % der Eltern von Kindern mit AGS im Alter von vier bis zwölf Jahren, dass sie mit der Gesundheit ihres Kindes zufrieden seien und 76 % hatten keine Angst vor einer Salzverlustkrise. Trotzdem bleibt die anfängliche Phase nach der Geburt als kritisch anzusehen.

## **2. Ziel dieser Arbeit**

Das Ziel dieser Bachelorarbeit ist die Untersuchung von Einflussfaktoren auf die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit AGS. Die Befragung der Eltern fand durch eine Reihe von standardisierten psychometrischen Instrumenten sowie einiger selbsterstellten Fragebögen zur Erfassung soziodemografischer und klinischer Daten statt. Dadurch sollen in dieser Arbeit die folgenden Fragestellungen zur Lebensqualität der Eltern überprüft werden:

- Existieren Unterschiede in der Lebensqualität zwischen Eltern von Kindern mit AGS, der Allgemeinbevölkerung und Eltern von Kindern mit ähnlichen chronischen Erkrankungen?

- Wird die Lebensqualität der Eltern von soziodemografischen Faktoren, wie dem Geschlecht der Eltern, dem Bildungsstatus, der Wohnortsgröße, dem Alter und Geschlecht des Kindes sowie dem Vorhandensein von Geschwisterkindern beeinflusst?
- Wird Lebensqualität der Eltern durch das Vorhandensein ausreichender Informationen, den Informationsaustausch mit anderen betroffenen Eltern und der Verfügbarkeit von psychosozialen Angeboten beeinflusst oder dem Erleben einer Salzverlustkrise beeinflusst?

Mit dem Vergleich zu anderen Populationen soll herausgefunden werden, ob bei den Eltern von Kindern mit AGS überhaupt eine Einschränkung in ihrer Lebensqualität existiert. Bei der Frage nach soziodemografischen Einflüssen wird vor allem ein Zusammenhang mit dem Alter des Kindes vermutet, da die Eltern mit der Zeit lernen, mit der Erkrankung des Kindes umzugehen. Die dadurch abnehmende Belastung sollte zu einer Steigerung der Lebensqualität führen. Auch das Geschlecht des Kindes wird als Einflussfaktor erwartet, da die Erkrankung bei Mädchen aufgrund der Virilisierung häufig deutlich komplexer ist. Bei der Fragestellung nach krankheitsbezogenen Faktoren wird insbesondere vermutet, dass Eltern, welche die Erkrankung ihres Kindes in den eigenen Augen ausreichend verstehen, ein besseres Copingverhalten haben. So werden mögliche Sorgen und Ängste gelindert, wodurch eine höhere Lebensqualität besteht. Ein ähnlicher Effekt wird bei dem Austausch mit anderen betroffenen Eltern erwartet. Die Eltern können ihre Erfahrungen und ihr Wissen über den Umgang mit dem erkrankten Kind untereinander teilen, wodurch vermutlich die Lebensqualität erhöht wird. Das Erleben einer Salzverlustkrise mit Krankenhausaufenthalt wird hingegen als ein negativer Einfluss auf die Lebensqualität erwartet, da dieser lebensbedrohliche Aspekt der Krankheit die Eltern dauerhaft verunsichern und Sorgen bereiten könnte.

### **3. Methoden**

Diese Bachelorarbeit wurde im Rahmen der retrospektiven mixed-method Querschnittsstudie *Lebensqualität und Copingmechanismen der Eltern von Kindern mit einem im Neugeborenen screening diagnostizierten Adrenogenitalen Syndrom* verfasst. Für diese wurden 120 Familien aus der populationsbezogenen Studie zum *Langzeitverlauf der im Neugeborenen screening entdeckten Kinder* rekrutiert und anhand einer Reihe von qualitativen und quantitativen Instrumenten befragt. Die Befragung fand zwischen den Jahren 2018 bis 2019 statt.

Als Ausschlusskriterien für die Studie zählten das Fehlen einer unterschriebenen Einwilligungserklärung, unzureichende Deutschkenntnisse und Familien, bei denen andere Krankheiten des Kindes oder anderer Familienmitglieder im Vordergrund standen.

### **3.1 Datenerhebung**

Insgesamt wurden für die Studie fünf verschiedene Fragebögen mit insgesamt 136 verschiedenen Items verwendet. Diese beinhalteten soziodemografischen Angaben, Angaben zum Kind (inkl. klinische Angaben), das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE) (Lutz Goldbeck & Storck, 2002), das Coping Health Inventory for Parents (CHIP) (McCubbin et al., 1983) und die Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder (Wiedebusch & Muthny, 2004). Diese wurden als Fragebogenpaket an die Eltern mit einem vorfrankierten Rückumschlag ausgesendet.

Für diese Bachelorarbeit wurden Daten aus den soziodemografischen Angaben, Angaben zum Kind, der Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder und dem ULQIE verwendet.

#### **3.1.1 Fragebogen zur Erhebung soziodemografischer Daten**

Die soziodemografischen Angaben bestehen aus 14 geschlossenen Multiple-Choice-Fragen zu den grundlegenden Daten der Eltern, wie Geschlecht, Bildung oder Einkommen. Des Weiteren existieren zwei offene Fragen zum Alter der Eltern und der Anzahl an Kindern. Der Fragebogen beinhaltet auch spezifische Fragen zu der Erkrankung des Kindes, wie etwa welche Quellen von den Eltern für das Erlangen von Informationen über die Krankheit genutzt oder ob psychosoziale Angebote bisher in Anspruch genommen wurden.

Für die statistische Auswertung und Beantwortung der Thesen wurden aus diesem Fragebogen die Items zu den Themen Wohnortgröße, höchster Bildungsabschluss, psychosoziale Beratungsangebote und Informationsaustausch mit anderen Eltern genutzt.

#### **3.1.2 Klinische Angaben zum Kind**

Der Fragebogen mit den Angaben zum ersten Kind mit AGS besteht aus 26 Items, welche klinische Daten, den Ablauf der Diagnose, so wie die bisherigen Therapieformen erheben. 24 dieser Fragen beziehen sich auf alle Kinder, während sich die restlichen zwei auf die

Virilisierung des Geschlechtsorgans beziehen. Diese wurden dementsprechend nur von Eltern erkrankter Mädchen beantwortet.

Für Eltern mit mehreren an AGS erkrankten Kindern lag noch ein weiterer Fragebogen bei, welcher in zehn Fragen die wichtigsten klinischen Daten und weitere Aspekte zu dem zweiten Kind erfasst. Hier wurde vor allem nach der Therapieform sowie Komplikationen während und nach der Geburt gefragt. Die statistische Ausarbeitung dieser Arbeit bezieht sich nur auf das erste Kind mit AGS in den Familien.

### **3.1.3 Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar (ULQIE)**

Bei dem ULQIE handelt es sich um ein von Goldbeck und Storck im Jahr 2002 erstelltes Instrument zur psychometrischen Selbstbeurteilung, wobei ein besonderer Fokus auf die spezifischen Bedürfnisse und Belastungen von Eltern chronisch kranker Kinder gelegt wurde. Alle Fragen beziehen sich auf die letzten sieben Tage vor dem Zeitpunkt des Ausfüllens, wodurch ein aktuelles Bild der Lebensqualität erstellt wird. Der Fragebogen beinhaltet 29 Items, welche je fünf vorgegebene Antwortmöglichkeiten haben: nie, selten, manchmal, oft und immer. Die Items sind auf fünf Subskalen aufgeteilt, welche einzelne Bereiche der Lebensqualität abbilden und aus jeweils fünf bis sieben Items bestehen. Die fünf Subskalen sind: *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, *Emotionale Belastung*, *Selbstverwirklichung* und *Allgemeinbefinden*. Zu der Skala *Leistungsfähigkeit* gehören Faktoren wie Konzentration, Belastbarkeit, Leistungsfähigkeit im Berufsleben oder Haushalt und die Bewältigung des Alltags. Die *Zufriedenheit mit der familiären Situation* beschreibt das allgemeine Wohlbefinden in der Familie und mit dem Partner sowie das eigene Verhältnis zum Kind. Bei der *Emotionalen Belastung* steht vor allem die durch die Erkrankung des Kindes entstehende Belastung im Vordergrund. Die Skala *Selbstverwirklichung* soll die Freizeit der Eltern und ihre Entfaltungsmöglichkeiten erfassen, wobei sowohl die eigene Partnerschaft als auch die Beziehungen zu Freunden eine wichtige Rolle spielen. Zuletzt werden zur Erfassung des Gesundheitszustandes Faktoren wie Schlafqualität, Essverhalten und die allgemeine Aktivität unter der Skala *Allgemeinbefinden* zusammengefasst.

Im Folgenden befindet sich für jede der Subskalen eine Beispielfrage:

- *Leistungsfähigkeit*: „In der letzten Woche fühlte ich mich erschöpft.“
- *Zufriedenheit mit der familiären Situation*: „In der letzten Woche war mein Verhältnis zu meinem Kind / meinen Kindern zufriedenstellend.“

- *Emotionale Belastung:* „In der letzten Woche hat mich die Betreuung meines kranken Kindes stark belastet.“
- *Selbstverwirklichung:* „In der letzten Woche hatte ich ausreichend freie Zeit für mich persönlich.“
- *Allgemeinbefinden:* „In der letzten Woche war ich aktiv und voller Energie.“

Schlussendlich wird eine *Gesamtskala* gebildet, welche die Subskalen sowie vier weitere Items miteinbezieht. Die vier zusätzlichen Items behandeln körperlichen Beschwerden, Schmerzen, Reizbarkeit und Nervosität, wodurch die allgemeine physische und psychische Gesundheit mitberücksichtigt werden soll. Die Werte der *Gesamtskala* gehen von 0 bis 116 Punkten, wobei ein höheres Ergebnis eine bessere gemessene Lebensqualität bedeutet. Weitergehend ist eine Umformung von sowohl den Subskalen, als auch der *Gesamtskala* zu Prozenträngen möglich. Hierbei wird ein Prozentrang unter 25 % als unterdurchschnittlich und über 75 % als überdurchschnittlich gewertet.

Insgesamt ermöglicht das ULQIE die Erfassung der Lebensqualität von Eltern mit chronisch erkrankten Kindern mittels standardisierter Fragen, welche an deren spezifische Probleme angepasst sind und aufgrund der geringen Anzahl an Items ideal für den Einsatz im klinischen Alltag ist (Lutz Goldbeck & Storck, 2002).

### **3.1.4 Die Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder**

Der Fragebogen misst die Wünsche und Bedürfnisse der Eltern chronisch kranker Kinder. Er umfasst 17 Items sowie zwei weitere für Eltern mit mehr als einem erkrankten Kind. Für jede Frage sollen die Eltern beurteilen, wie stark ihr Bedürfnis nach den verschiedenen Items ausgeprägt ist. Die Fragen werden anhand einer Ratingskala beurteilt, wobei die möglichen Antworten gar nicht, wenig, mittelmäßig, ziemlich und sehr stark sind. Die für diese Bachelorarbeit verwendeten Items beziehen sich auf den Wunsch nach weiteren Informationen, Austausch mit anderen Eltern und psychosozialen Versorgungsangeboten (Wiedebusch & Muthny, 2004).

Im Folgenden befinden sich die dazugehörigen Fragen:

- *Mehr Informationen:* „Ich wünsche mir, mehr Informationen über den Umgang mit meinem erkrankten Kind zu bekommen.“
- *Austausch mit anderen betroffenen Eltern:* „Ich wünsche mir, mit anderen betroffenen Eltern über meine Probleme reden zu können.“

- *Psychosoziale Angebote*: „Ich wünsche mir, einen Ansprechpartner oder eine Ansprechpartnerin im Behandlungszentrum zu haben, mit dem/der ich über meine Probleme reden kann (Psychologe/Psychologin, Sozialpädagoge/Sozialpädagogin.“

### 3.2 Datenanalyse

Für die statistische Auswertung wurde bei einigen Items die verschiedenen Antwortmöglichkeiten in Kategorien eingeteilt. Dies lag daran, dass aufgrund der geringen Teilnehmerzahl aufgrund der Seltenheit der Erkrankung einzelne Gruppen häufig extrem klein waren und so keine signifikanten Ergebnisse möglich wären. Dies betrifft die Variablen *Wohnortsgröße*, *höchster Bildungsabschluss* und *Informationsaustausch mit anderen Eltern*.

In der Frage nach der *Wohnortsgröße* standen den Eltern vier Kategorien zur Auswahl: Großstadt ( $\geq 100.000$  Einwohner), Mittelstadt ( $\geq 20.000$  bis unter 100.000 Einwohner), Kleinstadt ( $\geq 5.000$  bis unter 20.000 Einwohner) und Land (unter 5.000 Einwohner). Für die Auswertung wurden Großstadt und Mittelstadt als *Wohnortsgröße Stadt*, so wie Kleinstadt und Land in der Kategorie *Wohnortsgröße Land* zusammengefasst.

Für den *höchsten Bildungsabschluss* waren die zur Verfügung stehenden Auswahlmöglichkeiten: kein Abschluss, Hauptschulabschluss, mittlere Reife, Abitur, Studienabschluss und anderer Abschluss. Diese wurden in die Kategorien *mittlerer Bildungsgrad* und *hoher Bildungsgrad* eingeteilt. In die Kategorie *mittlerer Bildungsgrad* wurde kein Abschluss bis mittlere Reife eingeordnet. Zu dem *hohen Bildungsgrad* zählt das Abitur und ein Studienabschluss. Zuletzt wurden die Personen, welche andere angekreuzt hatten den beiden Kategorien zugeordnet, sofern dies möglich war. Hierbei wurde zum Beispiel eine Ausbildung dem *mittleren Bildungsgrad* oder ein Meistertitel dem *hohen Bildungsgrad* zugeordnet.

Um den *Informationsaustausch mit anderen betroffenen Eltern* zu erfassen, wurde im Fragebogen nach den Methoden des Austauschs gefragt. Die fünf Antwortmöglichkeiten waren: Selbsthilfegruppe, Internet-Foren, Soziale Netzwerke, Sonstiges und gar nicht. Da für die Auswertung nur relevant war, ob ein Informationsaustausch stattgefunden hat, wurden die Eltern in zwei Gruppen eingeteilt. Wenn die Eltern eines oder mehrere der Items Selbsthilfegruppe, Internet-Foren, Soziale Netzwerke oder Sonstiges angegeben hatten, so wurde dies der Gruppe *Informationsaustausch* zugeteilt. Teilnehmer, welche gar nicht angekreuzt haben, wurden der Gruppe *kein Informationsaustausch* zugewiesen.

Auch für die Fragen aus der Bedürfnisskala für chronisch kranke Kinder wurden die Items in zwei Gruppen eingeteilt. Diese Gruppen sind: Eltern, deren *Bedürfnis erfüllt* ist und Eltern, deren *Bedürfnis nicht erfüllt* ist. Als ein *erfülltes Bedürfnis* zählt, wenn auf der Ratingskala gar nicht, wenig oder mittelmäßig angekreuzt wurde. Ein *nicht erfülltes Bedürfnis* besteht hingegen, wenn der Wunsch nach dem gefragten Item als ziemlich oder sehr stark eingeschätzt wird.

In den Testverfahren zu Unterschieden der Mittelwerte wurde auch bei fehlender Normalverteilung auf das Anwenden von nicht-parametrischen Testverfahren verzichtet. Dies wurde getan, da dies nur zu sehr kleinen Veränderungen der Ergebnisse in der dritten Nachkommastelle führen würde und die Ergebnisse unübersichtlicher gemacht hätte.

Für die multiple lineare Regression wurden zunächst die Voraussetzungen überprüft. Zur Überprüfung der linearen Beziehungen zwischen den Variablen wurden Streudiagramme und partielle Regressionsdiagramme begutachtet. Zur Identifikation von Ausreißern wurde zunächst die Fallweise Diagnose von SPSS herangezogen. Diese identifiziert Fälle, welche mehr als drei Standardabweichungen von dem vorhergesagten Wert entfernt sind. Nach deren Entfernung wurden die studentisierten ausgeschlossenen Residuen nach Werten über bzw. unter drei durchsucht und entsprechende Fälle ausgeschlossen. Als nächstes wurden die Hebelwerte untersucht, bei denen in der Literatur verschiedene Formeln zur Berechnung des cut-off Werts existieren. Von Huber wird grundsätzlich ein cut-off Wert von 0,2 empfohlen (Huber, Wiley, & InterScience, 1981). Eine weitere Methode, welche den cut-off Wert anhand der Fälle ( $n$ ) und der Anzahl an Prädiktoren ( $p$ ) berechnet, ist die von Igo empfohlene Formel  $(2 \cdot p) / n$ , welche für größere Datensätze von  $n - p > 50$  einsetzbar ist (Igo, 2010). Die dritte häufig verwendete Methode ist die sehr ähnliche Berechnung von Velleman und Welsch, welche die Gleichung  $(3 \cdot p) / n$  für Regressionen mit mehr als sechs Prädiktoren vorsieht (Velleman & Welsch, 1981). Für diese Arbeit wurden Werte, die nach Igo und Huber als Hebelwert zählen ausgeschlossen, da diese deutlich strikter als Velleman und Welsch sind. Zuletzt wurden die Daten anhand der Cook-Distanz auf Ausreißer durchsucht, bei der Werte über eins betrachtet und gegebenenfalls aus der Regression ausgeschlossen wurden.

Als Drittes war die Unabhängigkeit der Residuen zu überprüfen, um die Beeinflussung der Ergebnisse durch eine Autokorrelation zu vermeiden. Dies war aufgrund des Studiendesigns und der damit zusammenhängenden hierarchischen Datenstruktur nötig. Elternpaare, welche das gleiche Kind haben, können durch dieses beeinflusst werden, wodurch eine Korrelation möglich wäre. Für die Überprüfung wurde der Durbin-Watson-Test angewendet, welcher ein Ergebnis von 0 bis vier annehmen kann. Ein Wert von zwei

stellt hierbei perfekt unkorrelierte Residuen dar. Bei größeren Abweichungen vom Wert zwei wurde die Savin & White Tabelle herangezogen, um zu beurteilen, ob eine Autokorrelation vorhanden ist (Savin & White, 1977).

Als vierte Voraussetzung musste die Multikollinearität überprüft werden. Dafür wurden die Variablen zuerst auf Korrelation untereinander überprüft, wobei eine hohe Korrelation auf eine vorhandene Kollinearität deutet. Generell existiert kein allgemeiner Standard in der Wissenschaft, ab wann ein Korrelationswert für die Ergebnisse der Regression als problematisch zu bewerten ist. Der am häufigsten verwendete cut-off Wert ist  $\pm 0,8$ , wobei auch  $\pm 0,5$  oft in der Literatur zu finden ist. Einzelne Studien verwenden Werte zwischen diesen beiden (Vatcheva, Lee, McCormick, & Rahbar, 2016). Da in diesem Datensatz keine der Korrelationen zwischen den Variablen über  $\pm 0,5$  lagen, ist hier von keiner Multikollinearität auszugehen. Als zweite Methode diente die Berechnung des Varianz-Inflationsfaktors, welcher bei einer nicht vorliegenden Multikollinearität bei eins liegt. Je größer dieser Wert wird, desto stärker ist die Multikollinearität, wobei generell ein Wert unter zehn als unproblematisch zu deuten ist (O'Brien, 2007).

Die fünfte Voraussetzung war die Homoskedastizität der Residuen, welche zunächst über ein Streudiagramm überprüft wurde. Sind die Punkte gleichmäßig auf der horizontalen Achse verteilt, so deutet dies auf eine vorhandene Varianzgleichheit hin. Zusätzlich wurden der Breusch-Pagan-Test und der White-Test berechnet. Bei einer abweichenden Kurtosis in der Normalverteilung der Residuen muss anstatt des normalen Breusch-Pagan-Test eine modifizierte Variante verwendet werden. Da die Nullhypothese dieser Tests besagt, dass eine Homoskedastizität vorhanden ist, zählt ein Ergebnis über 0,05 als Voraussetzung für die Regression.

Als letzte Voraussetzung galt es, die Residuen auf Normalverteilung zu überprüfen. Dafür wurden zunächst ein Histogramm und P-P-Diagramm erstellt und begutachtet. Weitergehend wurden der Shapiro-Wilk und Kolmogorov-Smirnov Test für die studentisierten Residuen durchgeführt. Bei diesen ist die Nullhypothese, dass keine Normalverteilung vorhanden ist, wodurch ein Ergebnis über 0,05 wünschenswert ist.

Für die statistische Auswertung wurde SPSS 28 und zu der Erstellung von Tabellen und Diagrammen zusätzliche Excel verwendet.

## **4. Ergebnisse**

### **4.1 Deskriptive Beschreibung der Eltern**

Im Rahmen des Projekts wurden 119 Familien kontaktiert und ein Fragebogenpaket zugeschickt. Insgesamt wurden von 60 Familien die Fragebögen zurückgesendet, von welchen bei 42 die Fragebögen von beiden Elternteilen ausgefüllt wurden. Aus 18 weiteren Familien hat jeweils nur ein Elternteil die Instrumente ausgefüllt. Von den verbleibenden 59 Familien wurden die Fragebögen nicht beantwortet oder zurückgesendet.

#### **4.1.1 Alter und Geschlecht**

Von den 102 teilnehmenden Eltern waren 60 Mütter und 42 Väter. Das Alter der Mütter zum Zeitpunkt der Befragung lag zwischen 25 und 55 Jahren, mit einem Durchschnittsalter von 42,2 und mit einer Standardabweichung von 7,4. Die Väter waren zwischen 27 und 61 Jahren alt, mit einem Durchschnittsalter von 44,7 und mit einer Standardabweichung von 7,2. Das Durchschnittsalter der gesamten Stichprobe war 43,2, mit einer Standardabweichung von 7,4.

#### **4.1.2 Bildungsgrad der Eltern**

Als Bildungsgrad der Eltern wurde der höchste erreichte Schul- oder Studienabschluss gezählt. Insgesamt hatten 3 gar keinen Abschluss (2,9 %), 27 einen Hauptschulabschluss (26,5 %), 28 die mittlere Reife (27,5 %), 12 das Abitur (11,8 %) und 32 einen Studienabschluss (31,4 %). Ein Elternteil hat hierzu keine Angaben gemacht.

Nach Einordnung in die zwei Gruppen *mittlerer Bildungsgrad* und *hoher Bildungsgrad* hatten 57 einen mittleren (55,9 %) und 44 einen hohen (43,1 %) Bildungsabschluss.

#### **4.1.3 Wohnort**

Von den 102 Eltern lebten 13 (12,7 %) in einer Großstadt ( $\geq 100.000$  Einwohner) und 19 (18,6 %) in einer mittleren Stadt ( $\geq 20.000$  bis unter 100.000 Einwohner). Weitere 16 (15,7 %) lebten in Kleinstädten ( $\geq 5.000$  bis unter 20.000 Einwohner) und die restlichen 53 (52 %) auf dem Land (unter 5.000 Einwohner). Für einen Elternteil fehlten hierzu Angaben.

Nachdem Einteilen der Eltern in zwei Gruppen lebten 32 Eltern (31,4 %) in der Stadt und 69 Eltern (67,6 %) auf dem Land.

#### 4.1.4 Haushaltseinkommen

Das Haushaltseinkommen der Eltern lag bei 7 Personen (6,9 %) unter 1.300 €, 12 (11,8 %) zwischen 1.300 € bis unter 2.000 €, 49 (48 %) zwischen 2.000 € bis unter 4.500 € und bei 24 Teilnehmern (23,5 %) über 4.500 € pro Monat. 10 Elternteile haben hierzu keine Angaben gemacht.

#### 4.1.5 Psychosoziale Angebote

Insgesamt haben 16 Eltern (15,7 %) psychosoziale Angebote in Anspruch genommen, während 86 (84,3 %) solche nie wahrgenommen haben. Hierbei besteht ein Unterschied zwischen den Geschlechtern. Von den 16 Eltern waren 13 Mütter, was 21,7 % aller befragten Mütter entspricht und 3 Väter, was 7,1 % aller befragten Väter ausmacht.

Dies spiegelt sich auch in der Frage über das Bedürfnis nach psychosozialen Angeboten wider, in der 7 Eltern (8 %) ihr Bedürfnis als *sehr stark* und weitere 7 (8 %) als *ziemlich* angaben. Während weitere 21 Eltern (20,6 %) dieses Bedürfnis als *mittelmäßig* empfanden, so wurden die Auswahlmöglichkeiten *wenig* und *gar nicht* von jeweils 24 (23,5 %) und 29 (28,4 %) Eltern angekreuzt. Nach Einteilung in die Gruppen *erfülltes* und *nicht erfülltes Bedürfnis* befinden sich 74 Eltern (84,1 %) in der ersten und 14 Eltern (15,9 %) in der zweiten Gruppe. Die Frage nach dem Bedürfnis wurde von 14 Eltern nicht beantwortet.

#### 4.1.6 Informationen zu AGS

Durch die bereitgestellten Informationen nach der Diagnose fühlten sich 76 Eltern (76 %) ausreichend über die Erkrankung informiert, während 24 (24 %) diese nicht als genügend empfanden, wobei 2 Eltern die Frage nicht beantwortet haben.

Trotzdem bestand zum Zeitpunkt der Befragung bei Vielen der Wunsch nach weiteren Informationen. Auf die Frage, wie sehr die Eltern sich weitere Informationen über mögliche Therapien der Erkrankung wünschen, antworteten 42 (42,9 %) mit *sehr stark*, 31 (31,6 %) mit *ziemlich* und weitere 15 (15,3 %) mit *mittelmäßig*. Gerade einmal 4 Eltern (4,1 %) gaben *wenig* und 6 Eltern (6,1 %) *gar nicht* an. Ähnlich bestand bei vielen Eltern der Wunsch nach

mehr Informationen über den Umgang mit ihrem erkrankten Kind. So empfanden 24 Eltern (25,8 %) diesen als *sehr stark*, 26 Eltern (28 %) als *ziemlich* und 18 Eltern (19,4 %) als *mittelmäßig*. Der Anteil an Eltern, bei denen das Bedürfnis nach weiteren Informationen klar erfüllt ist, ist hier jedoch deutlich größer mit 8 Eltern (8,6 %), welche *wenig* und 17 Eltern (18,3 %), die *gar nicht* ausgewählt haben. Nach der Einteilung in zwei Kategorien war das Bedürfnis der Eltern nach mehr Information über den Umgang mit dem erkrankten Kind bei 43 Eltern (46,2 %) erfüllt und bei 50 Eltern (53,8 %) nicht erfüllt. Von 9 Eltern wurde die Frage nach diesem Bedürfnis nicht beantwortet.

Um Informationen zu erlangen, nutzten 70 Eltern (74,5 %) das von dem Fachpersonal oder der Klinik bereitgestellte Informationsmaterial, 48 (51,1 %) das Internet, 4 (4,3 %) Fachbücher und 19 (20,2 %) andere Quellen. Bei den anderen Quellen wurden vor allem Selbsthilfegruppen genannt, welche von 15 Eltern (15,9 %) genutzt wurden. Hierbei wurde von 7 Eltern (7,4 %) die AGS-Eltern- und Patienteninitiative e.V. genannt, bei der vor allem der Informations- und Erfahrungsaustausch zwischen betroffenen Eltern im Vordergrund steht. Weitere 3 (3,2%) Eltern gaben an keine weiteren Informationen zu der Erkrankung gesucht zu haben und bei weiteren 8 Eltern fehlten Angaben.

#### **4.1.7 Austausch mit anderen betroffenen Eltern**

Insgesamt haben sich 39 Elternteile (40,6 %) mit anderen betroffenen Eltern über die Erkrankung ihres Kindes ausgetauscht. Dafür wurden von 30 Eltern Selbsthilfegruppen (31,3 %), 8 Eltern Internet-Foren (8,3 %) und 6 Eltern (6,3 %) Soziale Medien genutzt. Weitere 6 Eltern (6,3 %) hatten persönliche Kontakte zu ebenfalls betroffenen Familien. Von den restlichen Eltern gaben 57 (59,4%) an, dass sie sich nie mit anderen Betroffenen ausgetauscht haben und von weiteren 6 wurde keine der Möglichkeiten angekreuzt.

Den Wunsch und damit das Bedürfnis nach mehr Kontakt zu anderen Betroffenen bewerteten 7 Eltern (8 %) als *sehr stark*, 14 Eltern (16,1 %) als *ziemlich*, 22 Eltern (25,3 %) als *mittelmäßig*, 21 Eltern (24,1 %) als *wenig* und 23 Eltern (26,4 %) empfanden diesen Wunsch *gar nicht*. Nach der Einteilung in zwei Gruppen war das Bedürfnis bei 66 Eltern (75,9 %) erfüllt und bei 21 Eltern (24,1 %) nicht erfüllt. Zu 15 Eltern fehlten hierbei Angaben über ihr Bedürfnis.

## 4.2 Deskriptive Beschreibung der Kinder

### 4.2.1 Alter und Geschlecht

Es wurden durch die Befragung insgesamt 60 Kinder erfasst, von denen 26 Mädchen (43 %) und 34 Jungen (57 %) waren. Das Alter der Kinder lag zum Zeitpunkt der Befragung zwischen acht Monaten und 19 Jahren, mit einem Mittelwert von 10,7 und einer Standardabweichung von 5,14. Der Unterschied zwischen den Geschlechtern war hierbei gering. Das Durchschnittsalter der Mädchen lag bei 11, mit einer Standardabweichung von 4,82, während die Jungen ein sehr ähnliches Durchschnittsalter von 10,59, mit einer Standardabweichung von 5,43 hatten. Diese Altersverteilung ist in Abbildung 1 dargestellt.

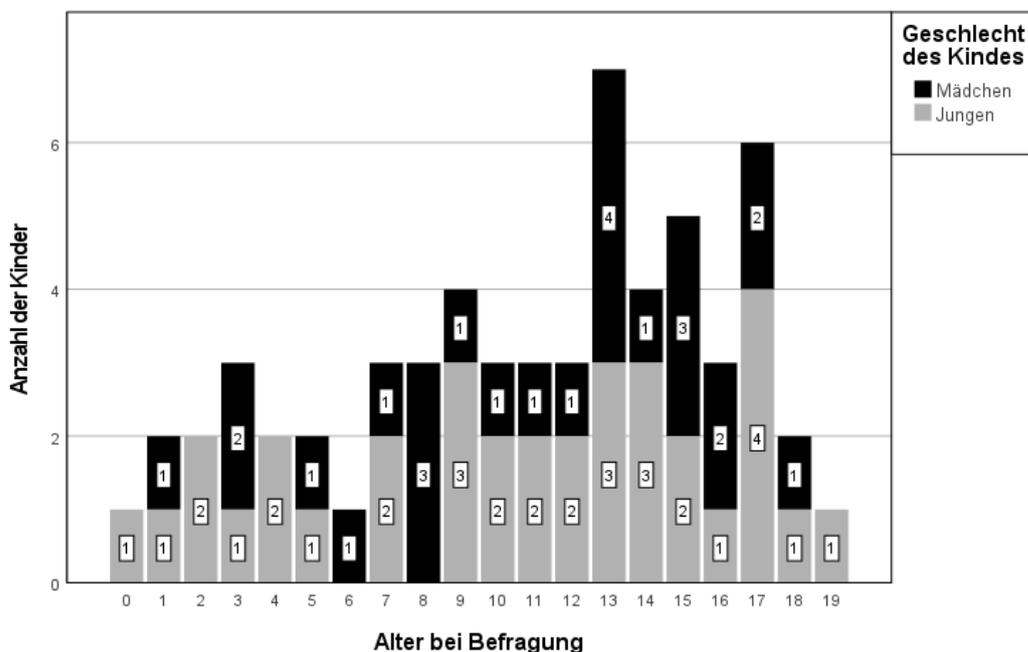


Abbildung 1: Altersverteilung von Kindern - Mädchen und Jungen - der befragten Eltern

### 4.2.2 Familiensituation und Geschwisterkinder

37 der Kinder (86 %) lebten mit beiden leiblichen Eltern zusammen und 6 Kinder (14 %) nur mit ihrer Mutter oder dem Vater. Für 17 Kinder fehlten hierbei Angaben.

Von den 60 Kindern waren 15 Einzelkinder (25 %) und 45 hatten Geschwister (75 %). Von den 45 Kindern, die Geschwister hatten, waren 20 Kinder (46,5 %) das erste, 18 Kinder (41,9 %) das zweite, 4 Kinder (9,3 %) das dritte und 1 Kind (2,3 %) das vierte Kind. Zu 2 Kindern fehlten Angaben über ihre Position in der Reihenfolge.

### 4.2.3 Diagnosestellung

Die Verdachtsdiagnose wurde im Rahmen des Neugeborenen Screenings durchschnittlich nach 7,55 Tagen gestellt, mit einer Standardabweichung von 6,69. Bei 40 Kindern (66,7 %) wurde die Verdachtsdiagnose bereits innerhalb der ersten Woche nach der Geburt gestellt. In der zweiten Woche waren es weitere 15 Kinder (25 %). Dementsprechend wurden die Erkrankung bei 91,7 % der Kinder innerhalb der ersten zwei Lebenswochen erkannt. Das Maximum und die damit späteste Verdachtsdiagnose wurde erst 35 Tage nach der Geburt gestellt.

Es besteht jedoch ein Unterschied zwischen den Geschlechtern, da bei den Mädchen die Verdachtsdiagnose häufig etwas früher gestellt wurde. Dies ist in Abbildung 2 dargestellt. So liegt der Mittelwert der Mädchen bei 6,77, mit einer Standardabweichung von 7,25 und bei den Jungen bei 8,15, mit einer Standardabweichung von 6,27. Dieser Unterschied stammt vor allem aus den ersten Tagen nach der Geburt. Während bei 46,2 % der Mädchen die Erkrankung bereits innerhalb der ersten drei Tage nach der Geburt erkannt wurde, war dies zu diesem Zeitpunkt nur bei 11,8 % der Jungen der Fall. Dies gleicht sich zwischen Tag fünf und sieben aus, da in diesem Zeitraum die Erkrankung bei insgesamt 50 % der Jungen erkannt wurde.

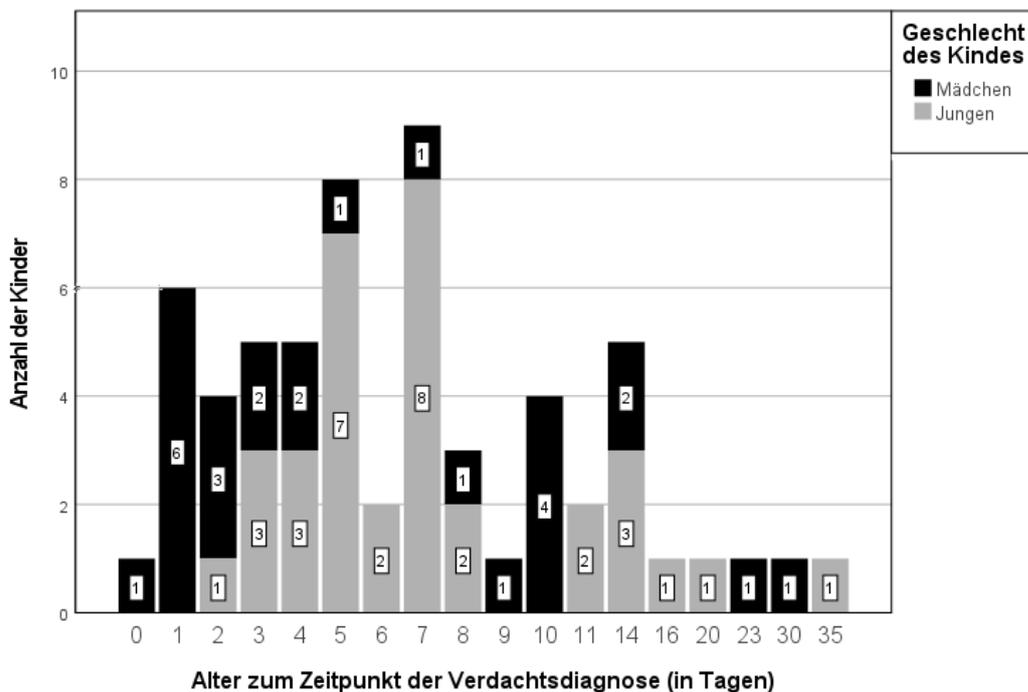


Abbildung 2: Altersverteilung bei Verdachtsdiagnose nach Jungen und Mädchen

Die Übermittlung der Verdachtsdiagnose an die Eltern fand bei 18 Kindern (30 %) über ein Telefongespräch, bei 39 Kindern (65 %) in einem persönlichen Gespräch und bei 3

Kindern (5 %) über andere Wege statt. Hierbei war die Person, welche mit den Eltern in Kontakt trat bei 28 Kindern (49,1 %) das ärztliche Fachpersonal aus der Geburtsklinik, bei 17 Kindern (29,8 %) ärztliches Fachpersonal aus dem Gebiet der Pädiatrie, bei 2 Kindern (3,5 %) Pflegepersonal, bei 1 Kind (1,8 %) war es die Hebamme und bei den restlichen 9 Kindern (15,8 %) waren es andere Personen, wie etwa ärztliches Personal aus dem Labor oder Fachpersonal der Endokrinologie. Zu 3 Kindern fehlten Angaben über die Diagnosestellung.

#### 4.2.4 Therapie

Eine Virilisierung des Geschlechtsorgans war bei 21 Mädchen (80,7 %) vorhanden und bei 5 Mädchen (19,2 %) nicht. Von den 21 Mädchen mit einer Vermännlichung wurde bei 20 Mädchen (95,2 %) ein chirurgischer Eingriff durchgeführt, während bei einem Mädchen (4,8 %) dieser nicht gemacht wurde.

Die früheste Operation fand im Alter von zwei Monaten und die späteste nach 26 Monaten statt, wie in Abbildung 3 dargestellt ist. Das durchschnittliche Alter zum Zeitpunkt der Operation lag bei 10,9 Monaten, mit einer Standardabweichung von 5,05 Monaten.

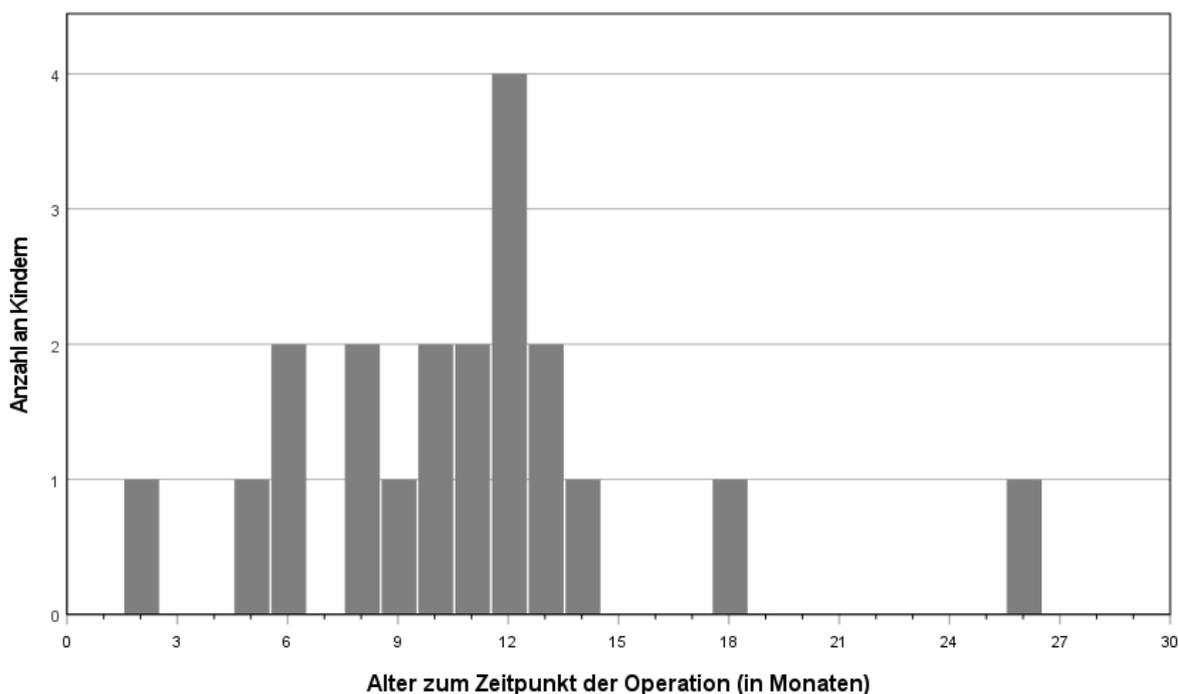


Abbildung 3: Alter zum Zeitpunkt der Operation des Geschlechtsorgans

#### **4.2.5 Salzverlustkrisen**

Von den 60 Kindern benötigten 25 Kinder (43,3 %) nach dem ersten Lebensjahr eine stationäre Behandlung aufgrund einer Salzverlustkrise. Davon war dies bei 12 Kindern (20,3 %) nur einmal der Fall und die restlichen 13 Kindern (22 %) erlebten häufiger eine Salzverlustkrise. Bei 34 Kindern (57,6 %) kam es nach dem ersten Lebensjahr zu keiner Salzverlustkrise. Zu einem Kind fehlten Angaben über das Auftreten einer Salzverlustkrise.

#### **4.2.6 Daten der zweiten Kinder mit AGS**

Insgesamt hatten 10 Familien ein zweites Kind mit AGS, wovon 6 Mädchen (60 %) und 4 Jungen (40 %) waren. Das Alter lag zwischen einem und 16 Jahren, mit einem Mittelwert von 9,7 und einer Standardabweichung von 3,7.

Von den sechs Mädchen hatten zwei ein vermännlichtes Genital, welches bei beiden operiert wurde. Der Zeitpunkt der Operation war bei einem nach 12 und bei dem anderen nach 96 Monaten.

### **4.3 Deskriptive Beschreibung des ULQIE**

Der Fragebogen zu der elterlichen Lebensqualität wurde von 98 der 102 befragten Eltern vollständig beantwortet. Von den 98 Eltern waren 57 Mütter (58,2 %) und 41 (41,8 %) Väter.

Die Lebensqualität wird auf fünf Subskalen dargestellt, deren Werte zum Schluss eine *Gesamtskala* bilden, wobei ein höherer Wert für eine höhere Lebensqualität steht. Diese sind in Tabelle 1 dargestellt. Die erste Skala beschreibt die *Leistungsfähigkeit* der Eltern mit einer maximal zu erreichenden Punktzahl von 28. Die Eltern erreichten hier Werte zwischen 13 und 28 Punkten, mit einem Durchschnitt von 21,2 und einer Standardabweichung von 4,1.

Auf der zweiten Skala, *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, können höchstens 24 Punkte erreicht werden, wobei die Werte der Eltern zwischen 9 und 24 Punkten lagen, mit einem Mittelwert von 20,2 und einer Standardabweichung von 3,5.

Die dritte Skala bewertet die *Emotionale Belastung* und hat einen maximal zu erreichenden Wert von 16. Die Werte der Eltern streuten hier zwischen 4 und 16 Punkten, mit einem Durchschnitt von 12,4 und einer Standardabweichung von 2,5.

Die vierte Skala erhebt die *Selbstverwirklichung* der Eltern und hat einen Maximalwert von 16. Die von den Eltern erreichten Punkte befinden sich zwischen 2 und 15, mit einem Mittel von 9,1 und einer Standardabweichung von 3,1.

Auf der fünften Skala wird das *Allgemeinbefinden* der Eltern erfasst, welches bei maximal 16 Punkte liegen kann. Die Werte der Eltern lagen zwischen 5 und 16 und hatten einen Durchschnitt von 12,5, mit einer Standardabweichung von 2,5.

Aus diesen Subskalen und vier weiteren Items wird eine *Gesamtskala* errechnet, deren Ergebnis zwischen 0 und 116 Punkten liegt. Die befragten Eltern hatten für diese eine Spannweite von 51 bis 112 Punkten. Die mittlere Punktzahl lag bei 87,1, mit einer Standardabweichung von 14.

Tabelle 1: Rohwerte des ULQIE

Skala	n	M	SD	möglich		tatsächlich	
				min.	max.	min.	max.
Leistungsfähigkeit	98	21,2	4,1	0	28	13	28
Zufriedenheit mit der familiären Situation	98	20,2	3,5	0	24	9	24
Emotionale Belastung	98	12,4	2,5	0	16	4	16
Selbstverwirklichung	98	9,1	3,1	0	16	2	15
Allgemeinbefinden	98	12,5	2,5	0	16	5	16
Gesamtskala	98	87,1	14,0	0	116	51	112

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, min. = Minimum, max. = Maximum

Die Rohwerte des ULQIE können weitergehend anhand einer Tabelle in Prozentränge transformiert werden. Hierbei zählt ein Wert unter 25 als unterdurchschnittlich niedrig und ein Wert über 75 als überdurchschnittlich hoch (Tabelle 2).

Tabelle 2: Prozenträge des ULQIE

Skala	n	M	SD	möglich		tatsächlich	
				min.	max.	min.	max.
Leistungsfähigkeit	98	74,3	20	0	100	31	100
Zufriedenheit mit der familiären Situation	98	61,7	31,7	0	100	2	100
Emotionale Belastung	98	84,9	18,6	0	100	11	100
Selbstverwirklichung	98	76,1	21,7	0	100	11	100
Allgemeinbefinden	98	77,4	23,1	0	100	5	100
Gesamtskala	98	77,8	21,4	0	100	9	100

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, min. = Minimum, max. = Maximum

Die Mittelwerte in den Bereichen *Emotionale Belastung*, *Gesamtskala*, *Allgemeinbefinden* und der *Selbstverwirklichung* waren überdurchschnittlich hoch. Die *Leistungsfähigkeit* war knapp nicht überdurchschnittlich mit einem Mittelwert von 74,3, während die *Zufriedenheit mit der familiären Situation* von den Eltern mit einem Prozentrang von 61,7 am niedrigsten eingeschätzt wurde.

#### 4.4 Vergleich mit ähnlichen Populationen

Für den Vergleich mit ähnlichen Stichproben wurden in Abbildung 4 Normwerte von Eltern mit Kindern, welche an Epilepsie/Diabetes oder Krebs erkrankt sind sowie eine gesunde Vergleichsgruppe herangezogen (L. Goldbeck, 2006).

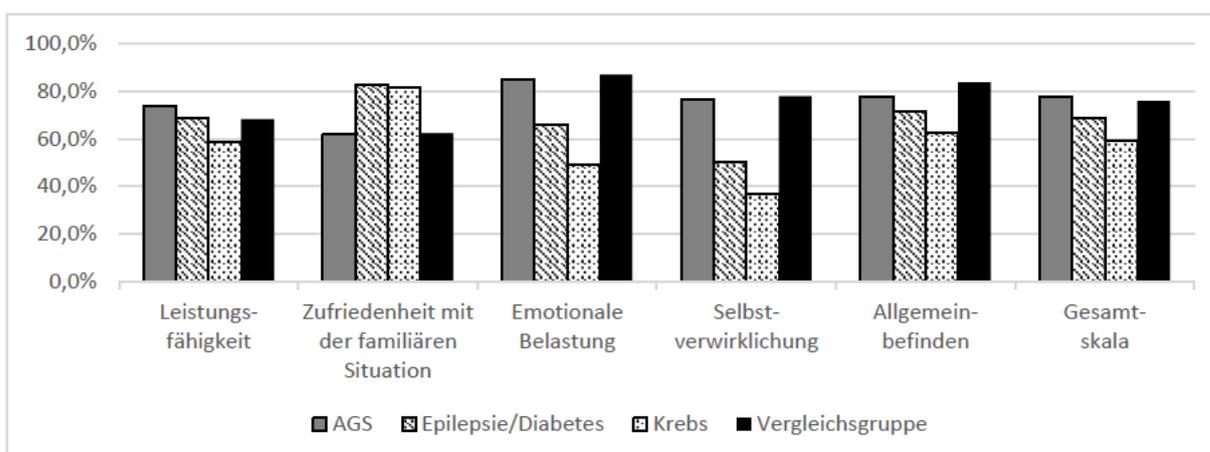


Abbildung 4: Vergleich der ULQIE Prozenträge zu den Normwerten anderer Studien

Im Vergleich zu anderen Eltern mit schwer erkrankten Kindern, haben Eltern von Kindern mit AGS auffällig höhere Werte auf allen Skalen erreicht, außer auf der Skala *Zufriedenheit*

mit der familiären Situation. Im Gegensatz dazu sind die Werte der Gruppe AGS sehr ähnlich zu denen der Vergleichsgruppe mit Eltern von gesunden Kindern, bei welcher auf allen Skalen nur geringe Unterschiede vorliegen. Besonders auf den Skalen der *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, der *Emotionalen Belastung* und der *Selbstverwirklichung* haben die Eltern von Kindern mit AGS sehr ähnliche Punktwerte wie die Vergleichsgruppe erreicht.

## 4.5 Hypothesentests

### 4.5.1 Geschlecht des Elternteils

Für die Auswertung sollte zunächst festgestellt werden, ob geschlechterspezifische Unterschiede bei den Ergebnissen des ULQIE existieren. Die Ergebnisse dieser Tests sind in Tabelle 3 dargestellt.

Tabelle 3: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Müttern und Vätern

Skala	Mütter			Väter			t	df	p
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	58	21,1	3,9	42	20,9	4,8	0,250	98	,803
Zufriedenheit mit der familiären Situation	57	20,1	3,7	41	20,4	3,2	-0,369	96	,713
Emotionale Belastung	58	12,4	2,6	42	12,5	2,7	-0,348	98	,729
Selbstverwirklichung	58	9,2	3,2	42	9,2	3,0	-0,104	98	,918
Allgemeinbefinden	59	12,6	2,7	42	12,2	2,6	0,770	99	,443
Gesamtskala	58	86,6	14,4	42	86,5	15,3	0,062	98	,951

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade

Vergleicht man die Mütter und Väter, so existierten weder auf den Subskalen noch auf der *Gesamtskala* signifikante Unterschiede. Der einzige deutliche Unterschied der Mittelwerte betraf das *Allgemeinbefinden*, bei dem die Mütter ( $M = 12,6$ ;  $SD = 2,7$ ) ein leicht höheres Mittel als die Väter ( $M = 12,2$ ;  $SD = 2,6$ ) hatten, welches jedoch auch nicht signifikant ( $p = 0,443$ ) war.

### 4.5.2 Bildungsgrad der Eltern

Um den Einfluss des Bildungsgrads auf die Lebensqualität der Eltern festzustellen, wurden diese in die Gruppen mittlerer und hoher Bildungsgrad eingeteilt. Die Auswertung ist in Tabelle 4 abgebildet.

Tabelle 4: Vergleich ULQIE Subskalen mit Bildungsgrad der Eltern

Skala	Mittel			Hoch			t	df	p
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	55	20,9	4,8	44	21,3	3,8	-0,463	97	,644
Zufriedenheit mit der familiären Situation	54	20,6	3,4	43	19,9	3,7	0,989	95	,325
Emotionale Belastung	55	12,1	2,9	44	12,9	2,2	-1,438	97	,154
Selbstverwirklichung	55	9,8	3,2	44	8,4	2,8	2,276	97	,025
Allgemeinbefinden	56	12,0	2,9	44	13,0	2,2	-2,011	98	,047
Gesamtskala	55	86,5	16,6	44	86,7	12,4	-0,060	97	,952

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade

Eltern mit einem hohen Bildungsgrad hatten im *Allgemeinbefinden* einen leicht höheren Wert ( $M = 13,0$ ;  $SD = 2,2$ ) als Eltern mit einem mittleren Bildungsgrad ( $M = 12,0$ ;  $SD = 2,9$ ). Diese Differenz erreicht knapp das Signifikanzniveau ( $p = 0,047$ ). Ein eindeutiger Unterschied befand sich auf der Skala der *Selbstverwirklichung*, auf der Eltern mit mittlerem Bildungsgrad ( $M = 9,8$ ;  $SD = 3,2$ ) im Vergleich zu Eltern mit einem hohen Bildungsgrad ( $M = 8,4$ ;  $SD = 2,8$ ) eine signifikant bessere ( $p = 0,025$ ) Lebensqualität aufwiesen.

Auf den restlichen Skalen waren die Mittelwerte sehr ausgeglichen und wiesen nur kleine Unterschiede auf. Dies zeigte am besten die *Gesamtskala*, bei welcher der Unterschied zwischen Eltern mit mittlerem Bildungsgrad ( $M = 86,5$ ;  $SD = 16,6$ ) und Eltern mit hohem Bildungsgrad ( $M = 86,7$ ;  $SD = 12,4$ ) sehr klein und dem entsprechend nicht signifikant ( $p = 0,952$ ) war.

### 4.5.3 Größe des Wohnortes

In der Tabelle 5 ist der Einfluss der Wohnortgröße auf die Lebensqualität der Eltern dargestellt. Dafür wurden die Eltern in zwei Gruppen eingeteilt, wobei Stadt für Wohnorte mit über 20.000 und Land für Wohnorte mit unter 20.000 Einwohnern steht.

Tabelle 5: Vergleich ULQIE Subskalen mit Größe des Wohnorts

Skala	Stadt			Land			<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	31	20,1	4,4	68	21,4	4,2	-1,489	97	,140
Zufriedenheit mit der familiären Situation	29	20,1	3,6	68	20,3	3,5	-0,231	95	,818
Emotionale Belastung	31	12,0	2,8	68	12,6	2,6	-1,062	97	,291
Selbstverwirklichung	31	9,5	3,0	68	9,0	3,1	0,651	97	,517
Allgemeinbefinden	31	11,7	3,0	69	12,8	2,4	-1,928	98	,057
Gesamtskala	31	83,5	14,8	68	87,6	14,4	-1,311	97	,193

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Insgesamt bestanden nur unwesentliche Unterschiede zwischen den verschiedenen Wohnorten. Am deutlichsten unterschieden sich das *Allgemeinbefinden* der Eltern, wobei der Unterschied zwischen den Wohnorten Stadt ( $M = 11,7$ ;  $SD = 3,0$ ) und Land ( $M = 12,8$ ;  $SD = 2,4$ ) knapp nicht signifikant ( $p = 0,057$ ) war.

Die Differenzen der Mittelwerte waren allerdings nicht überall gleichgerichtet. Während bei den Skalen *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, *Emotionale Belastung*, *Allgemeinbefinden* und auf der *Gesamtskala* Eltern, welche auf dem Land lebten, einen höheren Wert aufwiesen, so hatten Teilnehmende aus Städten eine höhere mittlere Punktzahl bei der *Selbstverwirklichung*.

#### 4.5.4 Geschwisterkinder

Für die Analyse des Einflusses der Anzahl an Kindern auf die Lebensqualität der Eltern wurden diese in zwei Gruppen eingeteilt: Eltern mit nur einem Kind und Eltern mehreren Kindern. Der Vergleich zwischen diesen ist in Tabelle 6 dargestellt.

Tabelle 6: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern mit einem Kind und Eltern mit mehreren Kindern

Skala	Mehr als ein Kind:						<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	Nein			Ja					
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	22	21,9	5,3	78	20,9	4,0	0,961	98	,339
Zufriedenheit mit der familiären Situation	21	21,7	2,9	77	19,8	3,6	2,217	96	,029
Emotionale Belastung	22	12,2	2,8	78	12,5	2,6	-0,429	98	,669
Selbstverwirklichung	22	10,3	2,9	78	8,9	3,1	1,854	98	,067
Allgemeinbefinden	23	12,7	3,1	78	12,4	2,5	0,403	99	,688
Gesamtskala	22	90,2	17,6	78	85,5	13,7	1,331	98	,186

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Auf den meisten Skalen hatten Eltern mit nur einem Kind etwas höhere Werte als Eltern mit mehreren Kindern, wobei die *Emotionale Belastung* die einzige Ausnahme darstellte. Die Unterschiede auf den Skalen *Allgemeinbefinden*, *Emotionale Belastung*, *Leistungsfähigkeit* und *Gesamtskala* waren klar nicht signifikant. In der *Selbstverwirklichung* war ein Unterschied sichtbar, bei dem Eltern mit nur einem Kind höhere mittlere Punktzahlen erreichten ( $M = 10,3$ ;  $SD = 2,9$ ) als Eltern mit mehr als einem Kind ( $M = 8,9$ ;  $SD = 3,1$ ). Dieser Unterschied erreichte jedoch knapp nicht das Signifikanzniveau ( $p = 0,067$ ).

Auf der Skala der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* hatten Eltern mit nur einem Kind deutlich höhere Werte ( $M = 21,7$ ;  $SD = 2,9$ ) als Eltern mit mehreren Kindern ( $M = 19,8$ ;  $SD = 3,6$ ), wodurch ein signifikanter Unterschied ( $p = 0,029$ ) in der Lebensqualität entstand.

#### 4.5.5 Ausreichende Information über AGS

Des Weiteren wurde untersucht, ob das Wissen der Eltern über die Erkrankung einen Einfluss auf ihre Lebensqualität hatte. Dafür wurden sie zunächst befragt, ob sie nach ihrem Empfinden ausreichend über die Erkrankung informiert wurden. Diese Ergebnisse sind in Tabelle 7 dargestellt.

Tabelle 7: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen ausreichend und unzureichend informierten Eltern

Skala	Ausreichende Information:						<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	Nein			Ja					
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	24	19,5	4,5	74	21,6	4,2	-1,994	96	,049
Zufriedenheit mit der familiären Situation	23	19,0	4,0	73	20,6	3,3	-1,867	94	,065
Emotionale Belastung	24	11,9	2,8	74	12,6	2,6	-1,052	96	,295
Selbstverwirklichung	24	8,0	3,3	74	9,6	3,0	-2,203	96	,030
Allgemeinbefinden	24	11,8	2,6	75	12,6	2,7	-1,251	97	,214
Gesamtskala	24	80,2	14,7	74	88,5	14,4	-2,429	96	,017

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Hier fiel auf, dass die Mittelwerte der sich ausreichend informiert gefühlten Gruppe auf allen Skalen leicht höher waren. Jedoch war dieser Unterschied nicht auf allen Skalen signifikant: Die Differenz auf der Skala *Leistungsfähigkeit* erreichte mit einem Mittelwert von 19,5 und einer Standardabweichung von 4,5 in der Gruppe *Nein*, im Vergleich zu einem Mittelwert von 21,6 und einer Standardabweichung von 4,2 in der Gruppe *Ja*, knapp das Signifikanzniveau ( $p = 0,049$ ). Bei der Skala *Selbstverwirklichung* war dieser Unterschied zwischen den Gruppen *Nein* ( $M = 8,0$ ;  $SD = 3,3$ ) und *Ja* ( $M = 9,6$ ;  $SD = 3,0$ ) deutlich größer und klar signifikant ( $p = 0,030$ ). Der größte Unterschied fand sich jedoch auf der *Gesamtskala* wieder, bei der die Lebensqualität der Eltern ohne ausreichende Informationen ( $M = 80,2$ ;  $SD = 14,7$ ) klar niedriger war als die der Eltern, welchen ausreichend informiert waren ( $M = 88,5$ ;  $SD = 14,4$ ). Dieses Ergebnis war ebenso signifikant ( $p = 0,017$ ).

Als zweites Merkmal zur Messung des Einflusses von Information auf die Lebensqualität wurden die Eltern befragt, ob ihr Bedürfnis nach Informationen über den Umgang mit dem erkrankten Kind erfüllt ist. Die Ergebnisse sind in Tabelle 8 dargestellt.

Tabelle 8: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern deren Bedürfnis nach Informationen erfüllt oder nicht erfüllt ist

Skala	Bedürfnis erfüllt:						t	df	p
	Nein			Ja					
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	49	20	4,6	42	22	3,7	-2,309	89	,023
Zufriedenheit mit der familiären Situation	48	19,6	3,8	42	20,8	3,1	-1,538	88	,128
Emotionale Belastung	49	11,6	2,8	42	13,2	2,1	-3,205	89	,002
Selbstverwirklichung	49	8,6	3,3	42	9,7	2,8	-1,709	89	,091
Allgemeinbefinden	49	11,8	3,0	43	13,2	2,1	-2,559	90	,012
Gesamtskala	49	81,9	15,7	42	90,9	11,6	-3,081	89	,003

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade

Auch hier waren die Mittelwerte bei Eltern, welche sich ausreichend über AGS informiert fühlten, auf allen Skalen leicht höher. Der Mittelwertsunterschied auf der Skala *Leistungsfähigkeit* zwischen den Gruppen *Nein* ( $M = 20$ ;  $SD = 4,6$ ) und *Ja* ( $M = 22$ ;  $SD = 3,7$ ) war signifikant ( $p = 0,023$ ). Ebenso existierte im *Allgemeinbefinden* ein Unterschied zwischen den Gruppen *Nein* ( $M = 11,8$ ;  $SD = 3,0$ ) und *Ja* ( $M = 13,2$ ;  $SD = 2,1$ ), welcher deutlich das Signifikanzniveau ( $p = 0,012$ ) erreichte. Der größte Unterschied auf den Subskalen lag bei der *Emotionalen Belastung*, in der Eltern, welche sich mehr Informationen wünschten ( $M = 11,6$ ;  $SD = 2,8$ ), deutlich niedrigere Werte erreichten als Eltern, welche sich ausreichend informiert fühlten ( $M = 13,2$ ;  $SD = 2,1$ ). Dieser Unterschied zwischen den zwei Gruppen war hoch signifikant ( $p = 0,002$ ). Auf den Skalen *Zufriedenheit mit der familiären Situation* und *Selbstverwirklichung* existierten keine signifikanten Differenzen.

Auch auf der *Gesamtskala* zeigte sich ein klarer Unterschied der durchschnittlichen Lebensqualität zwischen den Gruppen *Nein* ( $M = 81,9$ ;  $SD = 15,7$ ) und *Ja* ( $M = 90,9$ ;  $SD = 11,6$ ), welcher hoch signifikant war ( $p = 0,003$ ).

#### 4.5.6 Austausch mit anderen betroffenen Eltern

Weiters wurden die Eltern zur Kontaktaufnahme und zum Austausch mit anderen betroffenen Eltern befragt. Zur Analyse des Einflusses auf die Lebensqualität wurden die Eltern in zwei Gruppen eingeteilt, deren Ergebnisse in Tabelle 9 dargestellt sind.

Tabelle 9: Vergleich ULQIE Subskalen nach Informationsaustausch mit anderen Betroffenen

Skala	kein Austausch			Austausch			<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	39	20,2	4,5	56	21,7	4,2	-1,611	93	,111
Zufriedenheit mit der familiären Situation	37	19,0	3,9	56	21,1	2,9	-2,924	91	,004
Emotionale Belastung	39	12,0	2,6	56	12,8	2,6	-1,547	93	,125
Selbstverwirklichung	39	8,6	2,8	56	9,7	3,3	-1,660	93	,100
Allgemeinbefinden	39	12,2	2,8	57	12,6	2,6	-0,812	94	,419
Gesamtskala	39	82,3	15,9	56	89,7	13,3	-2,466	93	,015

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Im Vergleich der Lebensqualität der Eltern zwischen den zwei Gruppen waren in den meisten Bereichen nur sehr geringe Unterschiede zu sehen. So bestanden kleine, jedoch nicht signifikante Unterschiede in den Skalen *Leistungsfähigkeit*, *Emotionale Belastung* und *Selbstverwirklichung*. Dabei fiel auf, dass Eltern, welche den Informationsaustausch mit anderen Betroffenen genutzt hatten, in allen Bereichen höhere Werte erreichten und somit eine bessere Lebensqualität aufwiesen.

Besonders stach jedoch der Mittelwertsunterschied in dem Bereich *Zufriedenheit mit der familiären Situation* hervor. Hier war die Lebensqualität in der Gruppe, welche sich mit anderen ausgetauscht hatte, deutlich höher ( $M = 21,1$ ;  $SD = 2,9$ ) als bei Eltern, welche dies nicht getan hatten ( $M = 19,0$ ;  $SD = 3,9$ ). Dementsprechend wurde das Zusammenleben in der Familie signifikant positiv ( $p = 0,004$ ) durch den Kontakt zu anderen Betroffenen beeinflusst.

Auch auf der *Gesamtskala* war die mittlere Lebensqualität von Eltern, welche sich mit anderen Betroffenen ausgetauscht hatten, deutlich höher ( $M = 89,7$ ;  $SD = 13,3$ ) als bei Eltern, welche dies nicht getan hatten ( $M = 82,3$ ;  $SD = 15,9$ ) und erreichte das Signifikanzniveau ( $p = 0,015$ ).

Weiterhin sollte überprüft werden, ob das bestehende Bedürfnis nach Kontakt zu anderen betroffenen Eltern einen Einfluss auf die Lebensqualität hatte. Dieser Vergleich ist in Tabelle 10 dargestellt.

Tabelle 10: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern deren Bedürfnis nach Informationsaustausch mit anderen Betroffenen erfüllt oder nicht erfüllt ist

Skala	Bedürfnis erfüllt:						t	df	p
	Nein			Ja					
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	20	20,5	4,1	65	21,5	3,9	-0,950	83	,345
Zufriedenheit mit der familiären Situation	20	19,1	3,8	64	20,7	3,2	-1,878	82	,064
Emotionale Belastung	20	11,3	2,7	65	12,7	2,5	-2,126	83	,036
Selbstverwirklichung	20	8,0	3,5	65	9,2	3,0	-1,515	83	,134
Allgemeinbefinden	20	12,0	3,1	66	12,9	2,2	-1,410	84	,162
Gesamtskala	20	81,8	14,6	65	88,5	12,8	-1,982	83	,051

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade

Im Vergleich von dem Bedürfnis nach Informationsaustausch mit anderen Eltern und der Lebensqualität fanden sich ähnliche Differenzen wie bei der Fragestellung nach dem Vorhandensein von Informationsaustausch wieder. Allerdings bestanden einige Unterschiede: Während bei der Frage nach dem tatsächlichen Austausch zwischen den Eltern signifikante Unterschiede in der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* und auf der *Gesamtskala* bestanden, so waren diese hier nicht so ausgeprägt. In der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* hatten Eltern, welche sich mehr Kontakt zu anderen Betroffenen wünschten, einen niedrigeren Punktwert ( $M = 19,1$ ;  $SD = 3,8$ ) als Eltern, deren Bedürfnis hiernach erfüllt war ( $M = 20,7$ ;  $SD = 3,2$ ). Dieser Unterschied erreichte jedoch nicht das Signifikanzniveau ( $p = 0,064$ ). Ebenso hatten Eltern, deren Bedürfnis nach Informationsaustausch nicht erfüllt war, eine niedrigere Lebensqualität auf der *Gesamtskala* ( $M = 81,8$ ;  $SD = 14,6$ ) als Eltern, deren Bedürfnis erfüllt war ( $M = 88,5$ ;  $SD = 12,8$ ), welches auch knapp das Signifikanzniveau ( $p = 0,051$ ) nicht erreichte.

Der größte Unterschied befand sich in der *Emotionale Belastung*, bei der Eltern, deren Bedürfnis nach Austausch nicht erfüllt war ( $M = 11,3$ ;  $SD = 2,7$ ) eine deutlich niedrigere mittlere Lebensqualität hatten als Eltern, deren Bedürfnis danach erfüllt war ( $M = 12,7$ ;  $SD = 2,5$ ). Dieser Unterschied war signifikant ( $p = 0,036$ ).

Zuletzt verblieben die Subskalen *Leistungsfähigkeit*, *Selbstverwirklichung* und *Allgemeinbefinden*, welche auch hier keine signifikanten Unterschiede aufwiesen.

#### 4.5.7 Psychosoziale Angebote

Um die Auswirkungen von psychosozialen Angeboten festzustellen, wurden die Eltern befragt, ob sie solche schon einmal in Anspruch genommen hatten. Die Ergebnisse dieser Auswertung befinden sich in Tabelle 11.

Tabelle 11: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, welche psychosoziale Angebote an- oder nicht angenommen haben

Skala	Angebote angenommen:						<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	Nein			Ja					
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	84	21,5	4,3	16	18,6	3,4	2,542	98	,013
Zufriedenheit mit der familiären Situation	82	20,7	3,3	16	18,1	3,8	2,792	96	,006
Emotionale Belastung	84	12,6	2,6	16	11,7	2,9	1,256	98	,212
Selbstverwirklichung	84	9,4	3,1	16	7,9	2,7	1,791	98	,076
Allgemeinbefinden	85	12,7	2,6	16	11,4	2,8	1,796	99	,075
Gesamtskala	84	88,2	14,7	16	77,9	12,1	2,635	98	,010

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Auf allen Skalen hatten Eltern, welche psychosoziale Angebote angenommen hatten, niedrigere Werte und damit eine schlechtere Lebensqualität. Während die Differenzen in der *Emotionalen Belastung*, *Selbstverwirklichung* und dem *Allgemeinbefinden* nicht signifikant waren, so bestanden auf den restlichen Skalen größere Unterschiede. Auf der Skala der *Leistungsfähigkeit* erreichten Eltern, welche psychosoziale Angebote angenommen hatten ( $M = 18,6$ ;  $SD = 3,4$ ), eine deutlich niedrigere Punktzahl im Vergleich zu denen, die dies nicht getan hatten ( $M = 21,5$ ;  $SD = 4,3$ ), wobei das Signifikanzniveau ( $p = 0,013$ ) erreicht wurde. Auch auf der *Gesamtskala* existierte ein signifikanter Unterschied ( $p = 0,010$ ) bei dem Eltern, welche die Angebote angenommen hatten ( $M = 77,9$ ;  $SD = 12,1$ ), im Schnitt eine schlechtere Lebensqualität aufwiesen als Eltern, die diese nicht genutzt hatten ( $M = 88,2$ ;  $SD = 14,7$ ).

Insbesondere in der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* hatten Eltern, welche psychosoziale Angebote wahrgenommen hatten, eine klar niedrigere Lebensqualität ( $M = 18,1$ ;  $SD = 3,8$ ) als solche, die dies nicht taten ( $M = 20,7$ ;  $SD = 3,3$ ). Dieser Unterschied war hoch signifikant ( $p = 0,006$ ).

Als weiteres Merkmal wurde das Bedürfnis nach psychosozialen Angeboten mit der Lebensqualität in Tabelle 12 verglichen.

Tabelle 12: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Bedürfnis nach psychosozialen Angeboten erfüllt oder nicht erfüllt ist

Skala	Bedürfnis erfüllt:						t	df	p
	Nein			Ja					
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	14	19,0	4,0	72	21,1	4,3	-1,671	84	,098
Zufriedenheit mit der familiären Situation	14	18,6	3,2	71	20,5	3,5	-1,805	83	,075
Emotionale Belastung	14	10,9	2,8	72	12,5	2,5	-2,134	84	,036
Selbstverwirklichung	14	8,2	2,5	72	9,0	3,2	-0,860	84	,392
Allgemeinbefinden	14	11,5	3,3	73	12,5	2,6	-1,313	85	,193
Gesamtskala	14	79,0	13,7	72	86,8	14,4	-1,867	84	,065

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade

Insgesamt hatten auf allen Skalen Eltern, welche sich psychosoziale Angebote wünschten, eine schlechtere Lebensqualität als solche, die dieses Bedürfnis nicht hatten. So bestanden kleine, jedoch klar nicht signifikante Unterschiede auf den Skalen der *Selbstverwirklichung* und dem *Allgemeinbefinden*. In der *Leistungsfähigkeit* hatten Eltern, welche ein Bedürfnis nach psychosozialen Angeboten hatten ( $M = 19,0$ ;  $SD = 4,0$ ), einen geringfügig niedrigeren Wert als Eltern, die dieses Bedürfnis nicht empfanden ( $M = 21,1$ ;  $SD = 4,3$ ), wobei der Unterschied nicht signifikant war ( $p = 0,098$ ). Ein ähnlicher Unterschied fand sich in der *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, bei der Eltern mit dem Wunsch nach mehr psychosozialen Angeboten ( $M = 18,6$ ;  $SD = 3,2$ ) ebenso eine etwas schlechtere Lebensqualität hatten als solche, die diesen Wunsch nicht hatten ( $M = 20,5$ ;  $SD = 3,5$ ). Dieser Unterschied erreichte ebenfalls das Signifikanzniveau ( $p = 0,075$ ) nicht.

Auf der *Gesamtskala* befand sich ein größerer Unterschied, bei dem die Eltern mit dem Bedürfnis einen deutlich geringeren mittleren Punktwert erreichten ( $M = 79,0$ ;  $SD = 13,7$ ) als Eltern, die sich keine psychosozialen Angebote wünschten ( $M = 86,8$ ;  $SD = 14,4$ ), wobei das Signifikanzniveau ( $p = 0,065$ ) knapp nicht erreicht wurde.

Der einzige statistisch signifikante Unterschied ( $p = 0,036$ ) befand sich in der *Emotionalen Belastung*, bei der die Eltern mit dem Wunsch nach solchen Angeboten ( $M = 10,9$ ;  $SD = 2,8$ ) eine deutlich niedrigere Lebensqualität aufwiesen als Eltern ohne Wunsch nach psychosozialen Angeboten ( $M = 12,5$ ;  $SD = 2,5$ ).

#### 4.5.8 Geschlecht und Alter des Kindes

Der Einfluss des Geschlechts des Kindes auf die Lebensqualität der Eltern ist in Tabelle 13 dargestellt.

Tabelle 13: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern von Mädchen oder Jungen

Skala	Mädchen			Jungen			<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	41	21,9	4,4	59	20,5	4,2	1,596	98	,114
Zufriedenheit mit der familiären Situation	39	20,5	3,5	59	20,0	3,5	0,693	96	,490
Emotionale Belastung	41	12,9	2,3	59	12,1	2,8	1,559	98	,122
Selbstverwirklichung	41	10,0	2,8	59	8,7	3,2	2,045	98	,044
Allgemeinbefinden	42	12,7	2,9	59	12,3	2,4	0,903	99	,369
Gesamtskala	41	89,0	15,4	59	84,9	14,1	1,396	98	,166

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Im Vergleich zwischen den Eltern von Mädchen und Jungen bestanden auf den Skalen *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, *Emotionale Belastung*, *Allgemeinbefinden* und auf der *Gesamtskala* nur sehr geringe Unterschiede zwischen den Mittelwerten, welche nicht signifikant waren. Es bestand jedoch ein gleichbleibender Trend, da auf allen Skalen die Eltern von Mädchen eine höhere Lebensqualität aufwiesen. Die einzige Skala mit einem relevanten mittleren Unterschied war die *Selbstverwirklichung*, bei der die Eltern von Mädchen ( $M = 10,0$ ;  $SD = 2,8$ ) eine höhere Punktzahl erreichten als die Eltern von Jungen ( $M = 8,7$ ;  $SD = 3,2$ ). Diese Differenz erreichte knapp das Signifikanzniveau ( $p = 0,044$ ).

Das Streudiagramm in Abbildung 5 zeigt den Einfluss des Geschlechts und Alters des Kindes auf die Lebensqualität der Eltern. Für Eltern von Mädchen zeigte die Verteilung der Einzelwerte eine höhere Lebensqualität im jungen Alter des Kindes, welche mit zunehmendem Alter abnahm. Bei den Werten der Jungen zeigte sich eine Häufung niedrigerer Werte in den ersten Lebensjahren des Kindes, wobei ein Anstieg im späteren Alter sichtbar war.

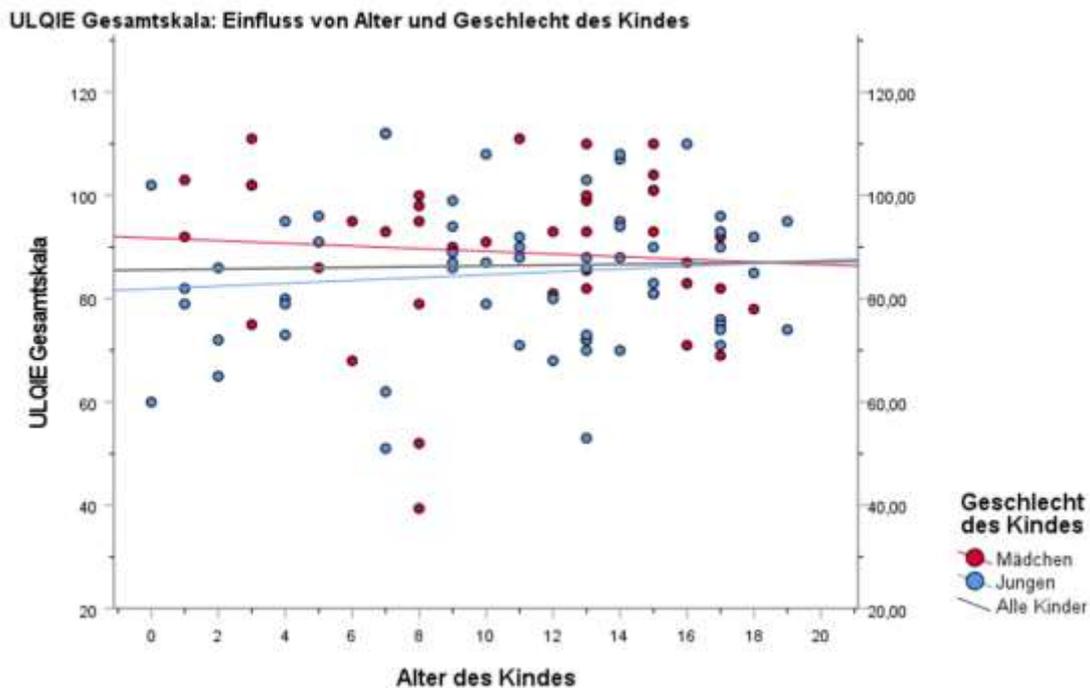


Abbildung 5: Streudiagramm mit Anpassungslinien zum Vergleich der Gesamtskala des ULQIE mit dem Geschlecht und Alter der Kinder

Es bestand eine nicht homogene Verteilung des Alters der Mädchen, da bei diesen wenige Kinder im Alter von bis zu sieben Jahren erfasst wurden. Eine ähnliche Verteilung bestand bei den Jungen: Obwohl hier eine größere Anzahl an jüngeren Kindern erfasst wurde, existieren im Alter von sechs und acht Jahren gar keine Einzelwerte und somit bestanden Lücken in den Daten.

Durch die Anpassungsgerade wurde der Einfluss des Alters des Kindes illustriert. Insgesamt bestand nur ein minimaler positiver Zusammenhang zwischen dem Alter des Kindes und der *Gesamtskala* ( $r = 0,027$ ;  $p = 0,788$ ). Nach Trennung der Daten durch das Geschlecht des Kindes bestand bei den Eltern von Mädchen ein schwacher negativer Zusammenhang zwischen der *Gesamtskala* des ULQIE und dem Alter der Tochter. Dieser war allerdings nicht signifikant ( $r = -0,083$ ,  $p = 0,607$ ). Bei den Eltern von Jungen war ebenso ein Zusammenhang zu sehen, welcher jedoch gegengleich gerichtet war. So hatten die Eltern anfangs eine niedrigere Lebensqualität, welche mit dem Alter des Kindes anstieg. Dieser Zusammenhang erreichte jedoch ebenfalls nicht das Signifikanzniveau ( $r = 0,105$ ;  $p = 0,428$ ).

Die Zusammenhänge von Alter und Geschlecht des Kindes mit der Lebensqualität der Eltern auf den Subskalen des ULQIE sind in Tabelle 14 zusammengefasst.

Tabelle 14: Korrelation zwischen ULQIE Subskalen und dem Alter des Kindes aufgeteilt nach Geschlecht

Skala	Mädchen			Jungen			Alle Kinder		
	<i>n</i>	<i>r</i>	<i>p</i>	<i>n</i>	<i>r</i>	<i>p</i>	<i>n</i>	<i>r</i>	<i>p</i>
Leistungsfähigkeit	41	,034	,833	59	,121	,363	100	,084	,408
Zufriedenheit mit der familiären Situation	39	-,324	,044	59	-,106	,425	98	-,188	,063
Emotionale Belastung	41	,002	,989	59	,011	,934	100	,007	,945
Selbstverwirklichung	41	-,076	,636	59	,299	,021	100	,163	,106
Allgemeinbefinden	42	,067	,674	59	,079	,552	101	,073	,470
Gesamtskala	41	-,083	,607	59	,105	,428	100	,027	,788

Anmerkung: *r* = Pearson Korrelationskoeffizient

Bei den Mädchen bestanden mit zunehmendem Alter schwache und nicht signifikante positive Zusammenhänge auf den Subskalen *Leistungsfähigkeit*, *Emotionale Belastung* und *Allgemeinbefinden*. Negative Zusammenhänge befanden sich hingegen neben der *Gesamtskala* auch in der *Selbstverwirklichung* und der *Zufriedenheit mit der familiären Situation*. Während die Korrelation in der *Selbstverwirklichung* ähnlich wie auf der *Gesamtskala* klein und nicht signifikant war, so war diese bei der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* deutlich sichtbarer und erreichte knapp das Signifikanzniveau mit einem mittelstarken Effekt ( $r = -0,324$ ;  $p = 0,044$ ). Je älter demnach die Tochter war, desto niedriger war das Wohlbefinden in der Familie und desto schlechter war das Verhältnis zum eigenen Kind.

Bei den Jungen bestanden mit steigendem Alter positive Zusammenhänge auf den Subskalen *Leistungsfähigkeit*, *Emotionale Belastung* und *Allgemeinbefinden*, welche nicht signifikant waren. In der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* existierte ein geringer negativer Zusammenhang, welcher ebenfalls nicht signifikant war. Der einzige signifikante Unterschied befand sich hierbei auf der Skala der *Selbstverwirklichung*, bei der ein mittelstarker positiver Effekt vorlag ( $r = 0,299$ ;  $p = 0,021$ ). Je älter demnach der Sohn war, desto höher war die Lebensqualität im Bereich der *Selbstverwirklichung*. Die Eltern konnten daher besser ihre eigenen Interessen verfolgen und hatten mehr Freizeitmöglichkeiten und ein besseres soziales Netzwerk.

#### 4.5.9 Salzverlustkrise nach dem ersten Lebensjahr

Zunächst sollte untersucht werden, ob das Auftreten einer oder mehrerer Salzverlustkrisen nach dem ersten Lebensjahr und die damit einhergehende Hospitalisierung des Kindes einen Einfluss auf die elterliche Lebensqualität hatte. Dies wurde in Tabelle 15 dargestellt.

Tabelle 15: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Kind aufgrund einer Salzverlustkrise hospitalisiert wurde und Eltern, deren Kind keine Salzverlustkrise erlitt

Skala	Krankenhausaufenthalt:						t	df	p
	Nein			Ja					
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	56	20,5	4,6	42	22,0	3,7	-1,704	96	,092
Zufriedenheit mit der familiären Situation	55	19,7	3,9	41	21,0	2,9	-1,832	94	,070
Emotionale Belastung	56	12,3	2,7	42	12,6	2,6	-0,429	96	,669
Selbstverwirklichung	56	8,5	2,9	42	10,2	3,1	-2,689	96	,008
Allgemeinbefinden	56	12,0	2,9	43	13,0	2,2	-1,906	97	,060
Gesamtskala	56	84,3	15,2	42	89,9	13,0	-1,919	96	,058

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade

Im Vergleich zwischen den zwei Gruppen hatten Eltern, deren Kind aufgrund einer Salzverlustkrise mindestens einmal nach dem ersten Lebensjahr hospitalisiert werden musste, in allen Skalen eine höhere mittlere Lebensqualität. Auf der Skala der *Emotionalen Belastung* fiel dieser Unterschied zwischen den Eltern, deren Kind nicht in ein Krankenhaus musste ( $M = 12,3$ ;  $SD = 2,7$ ) und Eltern, deren Kind dies benötigte ( $M = 12,6$ ;  $SD = 2,6$ ) sehr gering aus und war klar nicht signifikant ( $p = 0,669$ ).

Etwas größere Differenzen fanden sich auf den Skalen der *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der familiären Situation* und dem *Allgemeinbefinden*. Auf der Skala der *Leistungsfähigkeit* hatten Eltern, deren Kind nie aufgrund einer Salzverlustkrise im Krankenhaus behandelt werden musste, deutlich niedrigere Werte ( $M = 20,5$ ;  $SD = 4,6$ ) als Eltern, deren Kind eine solche Behandlung benötigte ( $M = 22,0$ ;  $SD = 3,7$ ), wobei der Unterschied nicht signifikant war ( $p = 0,092$ ). Ähnliche Unterschiede bestanden bei der *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, bei welcher die Gruppe ohne Krankenhausaufenthalt ebenfalls eine deutlich niedrigere Lebensqualität aufwies ( $M = 19,7$ ;  $SD = 3,9$ ) als die Gruppe mit Krankenhausaufenthalt ( $M = 21,0$ ;  $SD = 2,9$ ). Hier wurde ebenso kein statistisch signifikanter Unterschied erreicht ( $p = 0,070$ ). Auch im *Allgemeinbefinden* hatten Eltern, deren Kind keinen Krankenhausaufenthalt benötigte, klar niedrigere Werte ( $M = 12,0$ ;  $SD = 2,9$ ) als Eltern, deren Kind im Krankenhaus war ( $M = 13,0$ ;  $SD = 2,2$ ), wobei auch hier knapp das Signifikanzniveau nicht erreicht wurde ( $p = 0,060$ ).

Besonders stach die Skala der *Selbstverwirklichung* hervor. Hier wiesen Eltern, deren Kind nie hospitalisiert werden musste, eine sehr viel schlechtere Lebensqualität auf ( $M = 8,5$ ;  $SD = 2,9$ ) als solche, deren Kind eine Salzverlustkrise hatte und für die Behandlung in ein

Krankenhaus musste ( $M = 10,2$ ;  $SD = 3,1$ ). Dieser Unterschied war klar signifikant ( $p = 0,008$ ).

Zuletzt verblieb die *Gesamtskala*, auf der ebenfalls Eltern, deren Kind keinen Krankenhausaufenthalt benötigte, eine schlechtere Lebensqualität hatten ( $M = 84,3$ ;  $SD = 15,2$ ) als solche, deren Kind eine Salzverlustkrise mit Krankenhausaufenthalt hatte ( $M = 89,9$ ;  $SD = 13,0$ ). Jedoch wurde auch hier das Signifikanzniveau knapp nicht erreicht ( $p = 0,058$ ).

Anschließend sollte analysiert werden, ob sich die Lebensqualität von Eltern, deren Kind genau eine Salzverlustkrise mit Hospitalisierung hatten, von der von Eltern mit Kind ohne Salzverlustkrise vor dem ersten Lebensjahr unterschied. Der Unterschied zwischen Eltern, deren Kind keinen und genau einen Krankenhausaufenthalt aufgrund einer Salzverlustkrise hatten, ist in Tabelle 16 dargestellt.

Tabelle 16: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Kind einmal aufgrund einer Salzverlustkrise hospitalisiert wurde und Eltern, deren Kind keine Hospitalisierung mit einer Salzverlustkrise hatte

Skala	Krankenhausaufenthalt:						<i>t</i>	<i>df</i>	<i>p</i>
	Nein			Ja, einmal					
	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>n</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			
Leistungsfähigkeit	56	20,5	4,6	19	22,7	3,9	-2,018	36	,051
Zufriedenheit mit der familiären Situation	55	19,7	3,9	19	21,9	2,8	-2,271	72	,026
Emotionale Belastung	56	12,3	2,7	19	12,3	3,0	0,103	73	,918
Selbstverwirklichung	56	8,5	2,9	19	11,5	2,7	-3,890	73	<,001
Allgemeinbefinden	56	12,0	2,9	20	13,5	2,0	-2,099	74	,039
Gesamtskala	56	84,3	15,2	19	94,2	14,0	-2,504	73	,015

Anmerkung: *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung, *df* = Freiheitsgrade

Die einzige Skala, auf der kein Unterschied zwischen den Mittelwerten bestand, ist die *Emotionale Belastung*. In der *Leistungsfähigkeit* hatten Eltern, deren Kind nie einen Krankenhausaufenthalt hatte, eine deutlich niedrigere Lebensqualität ( $M = 20,5$ ;  $SD = 4,6$ ) als Eltern, bei deren Kind dies einmal der Fall war ( $M = 22,7$ ;  $SD = 3,9$ ), wobei das Signifikanzniveau sehr knapp nicht erreicht wurde ( $p = 0,051$ ). Auf allen anderen Skalen befanden sich signifikante Unterschiede:

Bei der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* waren die mittleren Werte von Eltern, deren Kind nie eine Salzverlustkrise hatte, ( $M = 19,7$ ;  $SD = 3,9$ ) im Vergleich zu Eltern, deren Kind diese erlebt hatte ( $M = 21,9$ ;  $SD = 2,8$ ), klar niedriger und stellten einen

signifikanten Unterschied dar ( $p = 0,026$ ). Auch im *Allgemeinbefinden* hatten Eltern, deren Kind nie einen Krankenhausaufenthalt benötigte, niedrigere Werte ( $M = 12,0$ ;  $SD = 2,9$ ) als Eltern, bei deren Kind dies benötigt wurde ( $M = 13,5$ ;  $SD = 2,0$ ), wobei der Unterschied ebenfalls signifikant war ( $p = 0,039$ ). Genauso existierte ein Unterschied auf der *Gesamtskala*, auf der die Eltern in der Gruppe ohne Krankenhausaufenthalt eine niedrigere Lebensqualität hatten ( $M = 84,3$ ;  $SD = 15,2$ ) als Eltern, deren Kind einen solchen Aufenthalt benötigte ( $M = 94,2$ ;  $SD = 14,0$ ). Diese Differenz erreichte ebenfalls das Signifikanzniveau ( $p = 0,015$ ).

Der größte Unterschied befand sich in der Subskala der *Selbstverwirklichung*. Eltern, deren Kind nie eine Salzverlustkrise hatte, hatten deutlich niedrigere Werte ( $M = 8,5$ ;  $SD = 2,9$ ) als Eltern, deren Kind eine solche hatte ( $M = 11,5$ ;  $SD = 2,7$ ). Der Unterschied hierbei war hoch signifikant ( $p < 0,001$ ).

Schlussendlich wird in Tabelle 17 die Lebensqualität von Eltern, deren Kind keine Salzverlustkrise hatte, mit der von Eltern, deren Kind mehrmals hospitalisiert wurde, verglichen.

Tabelle 17: Vergleich ULQIE Subskalen zwischen Eltern, deren Kind mehrmals aufgrund einer Salzverlustkrise ins Krankenhaus musste und Eltern, deren Kind dies nie musste

Skala	Krankenhausaufenthalt:						t	df	p
	Nein			Ja, mehrmals					
	n	M	SD	n	M	SD			
Leistungsfähigkeit	56	20,5	4,6	23	21,4	3,6	-0,832	77	,408
Zufriedenheit mit der familiären Situation	55	19,7	3,9	22	20,1	2,7	-0,575	56*	,567
Emotionale Belastung	56	12,3	2,7	23	12,8	2,2	-0,767	77	,445
Selbstverwirklichung	56	8,5	2,9	23	9,1	3,0	-0,763	77	,448
Allgemeinbefinden	56	12,0	2,9	23	12,7	2,4	-0,908	77	,367
Gesamtskala	56	84,3	15,2	23	86,3	11,3	-0,582	77	,562

Anmerkung: M = Mittelwert, SD = Standardabweichung, df = Freiheitsgrade;

\*Welch-Test aufgrund fehlender Varianzhomogenität

Obwohl auch hier alle Eltern, deren Kind nie eine Salzverlustkrise hatte, eine niedrigere Lebensqualität hatten, so waren diese Unterschiede nur sehr klein. Auf allen Skalen existierten keine signifikanten Unterschiede zwischen den zwei Gruppen. Der größte Unterschied befand sich auf der Skala *Allgemeinbefinden* bei der die Eltern, deren Kind mehrfach hospitalisiert wurde, eine leicht höhere Lebensqualität hatten ( $M = 12,7$ ;  $SD = 2,4$ ) als Eltern, bei deren Kind dies nie der Fall war ( $M = 12,0$ ;  $SD = 2,9$ ). Dieser Unterschied erreichte jedoch bei Weitem nicht das Signifikanzniveau ( $p = 0,367$ ).

## 4.6 Regression

In der multiplen linearen Regression sollten die Zusammenhänge der zuvor untersuchten Variablen als Prädiktoren auf die *Gesamtskala* des ULQIE analysiert werden. Hierfür wurden zunächst alle Voraussetzungen überprüft und Ausreißer entsprechend entfernt. Die Ergebnisse der Berechnungen befinden sich in Tabelle 18.

Tabelle 18: Regressionstabelle ULQIE Gesamtskala mit zehn Prädiktoren

Prädiktoren	$\beta$ -Koeffizient	SD von $\beta$	Standardisierter $\beta$ -Koeffizient	95% Konfidenzintervall		$p$
				LL	UL	
Geschlecht Eltern	-2,10	2,7	-0,08	-7,43	3,22	,434
Bildungsgrad Eltern	-0,02	2,8	-0,001	-5,53	5,49	,994
Wohnort	0,58	3,4	0,02	-6,24	7,40	,866
Geschlecht Kind	-4,46	2,7	-0,17	-9,85	0,92	,103
Alter Kind	-0,10	0,3	-0,04	-0,64	0,43	,698
Geschwister	-4,91	3,3	-0,15	-11,59	1,76	,147
Ausreichende Information	8,60	3,1	0,28	2,43	14,77	,007
Austausch mit anderen Eltern	3,88	2,9	0,14	-1,81	9,58	,179
Nutzen psychosozialer Angebote	-11,44	4,3	-0,31	-19,95	-2,93	,009
Salzverlustkrise	4,37	2,9	0,16	-1,41	10,15	,136
Prozent der erklärten Varianz	29,8					
Signifikanz des Modells	,002					

Anmerkung: SD = Standardabweichung; LL = lower limit; UL = upper limit; Salzverlustkrise = Krankenhausaufenthalt aufgrund einer Salzverlustkrise nach dem ersten Lebensjahr

In dem Model lag nach Cohen eine starke Korrelation ( $R = 0,546$ ) mit einer hohen Varianzaufklärung ( $R^2 = 0,298$ ) zwischen den vorhergesagten und tatsächlichen Werten vor (Cohen, 1988). Die Prädiktoren sagten insgesamt signifikant ( $F(10, 76) = 3,23$ ;  $p = 0,002$ ) die *Gesamtskala* des ULQIE und damit die allgemeine Lebensqualität der Eltern voraus.

Das Geschlecht und der Bildungsgrad der Eltern, der Wohnort und das Alter des Kindes hatten nur sehr geringe Einflüsse auf die *Gesamtskala* und eigneten sich daher nicht als Prädiktoren für die Lebensqualität der Eltern. Der Austausch mit anderen Eltern über die Erkrankung hatte einen positiven Einfluss auf die Lebensqualität. So erreichen Eltern, welche sich austauschten, im Durchschnitt 3,88 mehr Punkte auf der *Gesamtskala*, wobei das Signifikanzniveau nicht erreicht wurde ( $p = 0,179$ ). Das Vorhandensein von Geschwisterkindern hatte einen ähnlich starken Einfluss auf die Lebensqualität der Eltern. So hatten Eltern mit mehr als einem Kind eine um 4,91 Punkte niedrigere Lebensqualität als Eltern mit nur einem Kind. Auch hier war der Einfluss der Variable zu klein, um das Signifikanzniveau zu erreichen ( $p = 0,147$ ). Einen ebenfalls kleinen Einfluss hatte das Auftreten einer Salzverlustkrise nach dem ersten Lebensjahr, welche zu einem

Krankenhausaufenthalt führte. Eltern, bei deren Kind dieser Fall eintrat, hatten eine um 4,37 Punkte höhere Lebensqualität als Eltern, deren Kind nie eine Salzverlustkrise nach dem ersten Lebensjahr hatte. Auch hier war der Einfluss auf die *Gesamtskala* nicht stark genug, um signifikant ( $p = 0,136$ ) zu sein. Der letzte nicht signifikante ( $p = 0,103$ ) Prädiktor war das Geschlecht des Kindes. Hier hatten Eltern von Jungen eine um 4,46 Punkte schlechtere Lebensqualität als Eltern von Mädchen.

Die Inanspruchnahme von psychosozialen Angeboten hatte einen starken negativen Effekt auf die Lebensqualität. Eltern, die solche Angebote nutzen, hatten einen um 11,44 niedrigeren Punktwert auf der *Gesamtskala* als Eltern, die diese nicht nutzen. Hierbei wurde das Signifikanzniveau klar erreicht ( $p = 0,009$ ) und damit war diese Variable ein sinnvoller Prädiktor für die *Gesamtskala*. Das Vorhandensein von ausreichender Information hatte einen ebenfalls signifikanten ( $p = 0,007$ ) Einfluss auf die *Gesamtskala*. So hatten Eltern, welche sich ausreichend informiert fühlten, eine um 8,6 Punkte höhere Lebensqualität. Dementsprechend eignete sich auch diese Variable als Prädiktor für die Lebensqualität der Eltern.

## **5. Diskussion**

### **5.1 Vergleich mit der Allgemeinbevölkerung und ähnlichen Erkrankungen**

Die Lebensqualität der Eltern wurde anhand des ULQIE erhoben, bei dem die Eltern 31 Items nach ihrem eigenen Empfinden bewerten. Der Fragebogen existiert seit 2002 und wird seither regelmäßig in klinischen Studien angewendet.

Die Lebensqualität der Eltern von Kindern mit AGS war im Vergleich zu Eltern von Kindern mit ähnlichen chronischen Erkrankungen deutlich höher. Hierbei fällt jedoch die *Zufriedenheit mit der familiären Situation* auf, bei welcher im Vergleich die Eltern von Kindern mit AGS weitaus niedrigere Werte als die Eltern von Kindern mit ähnlichen chronischen Erkrankungen erreicht haben. Dies war auch bei den Eltern von gesunden Kindern der Fall. Die deutlich höheren Werte der Gruppen Epilepsie/Diabetes und Krebs lassen sich durch den aufgrund der Erkrankung entstehenden Familienzusammenhalt erklären, welcher bei vielen ähnlichen Studien mit chronisch kranken Kindern vorzufinden ist. Die Eltern stellen andere Probleme aufgrund der Erkrankung ihres Kindes zurück, um gemeinsam das Kind zu versorgen, wodurch sie einen höheren Zusammenhalt in der Familie verspüren (McClellan & Cohen, 2007; Taanila, Järvelin, & Kokkonen, 1999). Dies scheint in den Familien mit AGS jedoch nicht der Fall zu sein. Der knapp nicht signifikante

Zusammenhang zwischen dem Alter des Kindes und der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* könnte jedoch darauf hindeuten, dass es bei AGS ebenso in den ersten Jahren nach der Diagnose zu einem stärkeren Familienzusammenhalt kommt. Hierfür wären jedoch weitere Erhebungen mit Eltern, welche in den ersten Monaten nach der Diagnosestellung befragt werden, nötig.

Ein Grund für die geringen Unterschiede zu den Eltern von gesunden Kindern könnte das Alter der erfassten Kinder in der vorliegenden Studie sein. Die von Goldbeck erhobenen Daten stammen von Eltern, welche drei Monate nach der Diagnose ihres Kindes befragt wurden, während in den Daten der vorliegenden Studie diese meist deutlich länger zurück liegt. Dadurch wäre eine Angleichung an die Vergleichsgruppe erklärbar. In dieser AGS-Population war jedoch kein Einfluss des Alters des Kindes auf die Lebensqualität der Eltern nachzuweisen. Dementsprechend wäre davon auszugehen, dass Eltern bereits kurz nach der Diagnose keine besondere Belastung erfahren. Durch die kleine Anzahl an Eltern, welche in einem vergleichbaren Zeitraum nach der Diagnose zu den Gruppen Epilepsie/Diabetes und Krebs befragt wurden, sind jedoch weitere Studien nötig, um sichere Aussagen über die elterliche Lebensqualität innerhalb der ersten Monate nach der Diagnose treffen zu können.

Insgesamt lässt sich für die Beantwortung der Fragestellung feststellen, dass Eltern von Kindern mit AGS im Vergleich zu Eltern von gesunden Kindern eine sehr ähnliche Lebensqualität haben. Es lassen sich nur kleine Unterschiede zwischen den beiden Gruppen feststellen, welche jedoch nicht auf eine besondere Belastung der Eltern aufgrund von AGS hinweisen. Während dies klar zeigt, dass mit der Zeit die Erkrankung für die Lebensqualität der Eltern eine zunehmend kleinere Rolle spielt, so sind trotzdem weitere Studien mit einer größeren Stichprobe zu den ersten Monaten nach der Diagnose nötig, um dies für die anfängliche Zeit final festzustellen.

## **5.2 Einflüsse soziodemografischer Faktoren**

Für die zweite Fragestellung wurde eine Reihe an soziodemografischen Variablen untersucht, welche aus dem ersten Teil des Fragebogenpakets stammen und von den Eltern selbst angegeben wurden. Das Geschlecht der Eltern hatte auf keiner der Subskalen einen signifikanten Einfluss auf die Lebensqualität. Dies zeigte sich auch in der Regression, bei welcher das Geschlecht als Prädiktor nur einen sehr kleinen Einfluss auf die Lebensqualität hatte. Dies ähnelt Untersuchung der Lebensqualität von Eltern von Kindern mit anderen seltenen Erkrankungen, in denen keine geschlechterspezifischen

Unterschiede gefunden wurden (Fidika, Salewski, & Goldbeck, 2013; Hoedt et al., 2011; Wiedebusch, Pollmann, Siegmund, & Muthny, 2008).

Auch im Vergleich zwischen Eltern, welche auf dem Land oder in der Stadt lebten, existierten keine signifikanten Unterschiede. Die Vermutung, dass das Leben auf dem Land möglicherweise durch eine niedrigere Verfügbarkeit von spezialisierten Versorgungsangeboten zu einer schlechteren Lebensqualität führen könnte, ist somit widerlegt.

Bei der Untersuchung des Einflusses des Bildungsgrades der Eltern waren lediglich einige geringe Unterschiede aufzufinden. So hatten Eltern mit mittlerem Bildungsgrad eine signifikant höhere Lebensqualität im Bereich der *Selbstverwirklichung*, während Eltern mit höherem Bildungsgrad auf der Skala des *Allgemeinbefindens* signifikant bessere Punktwerte erreichten. Die Unterschiede auf allen anderen Skalen waren klein und wiesen keine gleichbleibende Richtung auf. Hierbei fällt die *Gesamtskala* auf, auf welcher der Unterschied zwischen den zwei Gruppen extrem gering war. Dies zeigte sich insbesondere in der Regression: Hier war der Einfluss durch den Bildungsgrad gering, wodurch der Bildungsgrad der Eltern als Prädiktor für die Lebensqualität zu vernachlässigen war. Dementsprechend kann davon ausgegangen werden, dass in der vorliegenden Studie der Bildungsgrad der Eltern keinen bemerkenswerten Einfluss auf die Lebensqualität hat.

Aufgrund der möglichen Virilisierung des äußeren Geschlechtsorgans bei Mädchen ist das Geschlecht des Kindes bei AGS ein besonders interessanter Faktor. Die Vermutung, dass Eltern von Mädchen durch die Virilisierung eine schlechtere Lebensqualität aufweisen, konnte in dieser Studie nicht belegt werden. Entgegen der Erwartung erreichten Eltern von Mädchen auf allen Subskalen höhere Werte als die Eltern von Jungen. Während dieser Unterschied klein und nur auf der Skala der *Selbstverwirklichung* signifikant ist, so zeigen die Ergebnisse trotzdem eine auf allen Skalen gleichbleibende Richtung. Auch in der Regression hatte das Geschlecht des Kindes nur einen kleinen Einfluss und war mit einer höheren Lebensqualität für Eltern von Mädchen verbunden.

Als weiterer Einfluss auf die elterliche Lebensqualität wurde eine große Auswirkung durch das Alters des Kindes vermutet. Bei Eltern von Jungen besteht jedoch nur ein mittlerer positiver Zusammenhang auf der Skala der *Selbstverwirklichung*, welcher das Signifikanzniveau erreicht. Alle anderen Skalen, mit Ausnahme der *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, zeigen leichte positive Zusammenhänge. Dies könnte darauf hinweisen, dass die Eltern mit der Zeit lernen, mit der Krankheit umzugehen und durch diese weniger belastet werden. Außerdem können Kinder mit zunehmendem Alter Bereiche ihrer Therapie selbst übernehmen, wie etwa das eigenständige Einnehmen von

Medikamenten, wodurch die Belastung der Eltern sinkt. Ähnliche Ergebnisse existieren bei anderen seltenen Erkrankungen, bei denen die Lebensqualität der Eltern von sowohl Jungen als auch Mädchen mit dem Alter des Kindes steigt (L. Goldbeck, 2006).

Der größte Unterschied zu anderen Studien zeigt sich bei den Eltern von Mädchen in der *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, bei welcher diese einen mittleren negativen Zusammenhang aufweisen. Da für diese Subskala vor allem die Beziehungen in der Familie ausgewertet werden, könnte dieser negative Einfluss des Alters der Mädchen auf neue, durch eine Pubertät mit AGS ausgelöste Faktoren zurückzuführen sein. Diese Probleme könnten beispielsweise ein Haarwuchs mit einem männlichen Verteilungsmuster oder der verfrühte Eintritt der Pubertät sein. Ebendiese neuen Herausforderungen und das daraus resultierende Konfliktpotential, welches bei gesunden Kindern nicht existiert, wäre eine mögliche Erklärung für die negative altersabhängige Korrelation. Kleinere, wenn auch nicht signifikante, negative Zusammenhänge finden sich auf den Skalen der *Selbstverwirklichung* und der *Gesamtskala*. Eine ähnliche Studie zu der Lebensqualität von Eltern mit einem an AGS erkrankten Kind fand ebenfalls einen ähnlichen Zusammenhang zwischen dem Alter von Mädchen und der Lebensqualität der Eltern, verweist jedoch auf eine Limitation durch zu niedrige Fallzahlen (Waldthausen, 2007).

In der Regression hatte das Alter des Kindes ebenfalls nur einen kleinen Einfluss auf die *Gesamtskala* und war kein signifikanter Prädiktor für diese. Insgesamt bestanden also in der vorliegenden Stichprobe kaum signifikante Zusammenhänge zwischen dem Alter des Kindes und der elterlichen Lebensqualität. Die Aussagekraft dieser Ergebnisse ist allerdings sehr limitiert, da nur wenige Eltern in den ersten Monaten und Jahren nach der Diagnose erfasst wurden. Da bei ebendieser Gruppe eine besonders starke Belastung vermutet wird, könnten die erhaltenen Ergebnisse Zufall sein. Um eine sichere Aussage treffen zu können, bedarf es weiterer Befragungen von Eltern innerhalb der ersten Monate nach der Diagnosestellung. Insgesamt existieren wenige Studien, welche den Zusammenhang zwischen dem Alter des von einer seltenen Erkrankung betroffenen Kindes und der Lebensqualität der Eltern dokumentieren. Dementsprechend wäre eine Langzeitstudie sinnvoll, um den Einfluss des Kindesalters bei Eltern von Kindern mit AGS zu beurteilen.

Insgesamt waren die Einflüsse soziodemografischer Faktoren sehr gering und nur in Teilbereichen der elterlichen Lebensqualität signifikant. Dementsprechend sind sie als Einflussfaktoren auf die elterliche Lebensqualität zu vernachlässigen.

### 5.3 Einflüsse krankheitsbezogener Faktoren

Die zweite Fragestellung beinhaltet einige krankheitsbezogene Faktoren, bei denen ein Einfluss auf die elterliche Lebensqualität erwartet wurde. Zunächst wurde das Vorhandensein ausreichender Informationen untersucht: Eltern, welche sich ausreichend informiert fühlten, hatten auf allen Skalen höhere Punktwerte. Während dieser Unterscheid bereits auf drei Skalen groß genug war, um das Signifikanzniveau zu erreichen, so wurde dieser bei der Frage nach dem erfüllten Bedürfnis nach Information noch deutlicher. So hatten Eltern, die sich keine weiteren Informationen über die Erkrankung ihres Kindes wünschten, auf vier der sechs Skalen eine signifikant höhere Lebensqualität. Hierbei waren besonders die *Emotionale Belastung* und die *Gesamtskala* hoch signifikant. Am deutlichsten wurde der Einfluss von Informationen jedoch in der Regression. Hier eigneten sich das Vorhandensein ausreichender Informationen klar als Prädiktor für die elterliche Lebensqualität. Dies stimmt mit anderen Studien überein, welche bereits das Bedürfnis von Eltern nach relevanten Informationen als wichtigen Faktor für die Lebensqualität fanden (Boyse et al., 2014; Lundberg et al., 2017). Dies ist nicht nur typisch für Eltern von Kindern mit AGS, sondern auch für Eltern von Kindern mit ähnlichen chronischen Erkrankungen (DeWalt & Hink, 2009).

Während sich in der vorliegenden Studie der Großteil der Eltern ausreichend informiert fühlte, so bestand bei mehr als der Hälfte trotzdem der Wunsch nach weiteren Informationen. Welche Form von Informationen sie sich wünschen, wurde in dieser Studie nicht erhoben. Es bedarf daher weiterer qualitativer Untersuchungen, da die Art von Informationen hier eine relevante Rolle spielen könnte. Eltern von chronisch kranken Kindern wünschen sich meistens nicht nur Fakten über die Erkrankung, sondern vor allem auch Empfehlungen für den alltäglichen Umgang mit dem Kind, zu den vom Kind benötigten Hilfen, der medizinischen Versorgung oder dem Umgang mit Notfallsituationen (Boyse et al., 2014; Lundberg et al., 2017; Wiedebusch et al., 2008). Das reine Wissen über die Fakten einer Erkrankung kann sogar einen negativen Effekt auf die Lebensqualität der Eltern haben. So verglichen Stash et al. bei Eltern von Kindern mit einer Lebertransplantation den Einfluss von tatsächlichem Wissen über die Erkrankung, gemessen mit einem Wissenstest, und dem selbst eingeschätzten Wissen über die Erkrankung auf die Lebensqualität. Hierbei fanden sie eine positive Korrelation zwischen dem selbsteingeschätzten Wissen und der Lebensqualität. Hingegen der Erwartungen bestand jedoch ein negativer Zusammenhang zwischen dem tatsächlichen Wissen und der Lebensqualität der Eltern (Stasch et al., 2022).

Bei dem Bedürfnis nach Informationen handelt es sich also weniger um das tatsächliche fachliche Wissen über die Erkrankung. Vielmehr geht es um Informationen, welche in den Augen der Eltern für die Versorgung und Gesundheit ihres Kindes relevant sind. Wenn die Eltern das Gefühl haben, ausreichend über die Erkrankung Bescheid zu wissen, dann steigt auch ihre Lebensqualität. Nightingale et al. fanden, dass der beste Weg, um dies zu erreichen das direkte Befragen der Eltern ist, welche Informationen sie für die Pflege ihres Kindes benötigen (Nightingale, Friedl, & Swallow, 2015). Dies sollte ein Fokus in der Versorgung nach der Diagnose sein, damit den Eltern die für sie relevanten Quellen zu Verfügung gestellt werden können.

Die vorliegende Studie bestätigt außerdem die Ergebnisse der bisher vorhandenen Forschung zum Informationsbedürfnis der Eltern zu einem späteren Zeitpunkt des Krankheitsverlaufes. Da in dieser Population viele ältere Kinder erfasst wurden, bei denen die Diagnose lange zurück liegt, zeigt sich, dass auch Jahre nach der Diagnose die ersten erhaltenen Informationen über die Erkrankung einen großen Einfluss auf die elterliche Lebensqualität haben können.

Eine weitere Möglichkeit für die Eltern, an relevante Informationen zu gelangen, ist der Austausch mit anderen betroffenen Eltern. In der vorliegenden Studie hatten Eltern, welche sich mit anderen ausgetauscht haben, vor allem auf der *Gesamtskala* und in der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* höhere Werte. Bei dem Vergleich zwischen Eltern, welche das Bedürfnis nach weiterem Austausch mit anderen Eltern haben, war dies ähnlich, obwohl die beiden zuvor signifikanten Skalen hier das Signifikanzniveau knapp nicht erreichten. Dafür war ein deutlicherer Unterschied in der *Emotionalen Belastung* zu beobachten. In der Regression war dieser Einfluss jedoch klein und kein signifikanter Prädiktor für die Lebensqualität. Dies widerspricht einigen bestehenden Studien, welche den Kontakt zu anderen Eltern als einen wichtigen Aspekt für die betroffenen Eltern fanden. So beschrieben Eltern in einer ähnlichen Studie in qualitativen Interviews den Kontakt zu anderen Betroffenen als eine sehr wichtige und ausschlaggebende Ressource (Simpson et al., 2018). Sie schätzten vor allem die Möglichkeit, Erfahrungen auszutauschen und praktische Ratschläge zu erhalten. In einer weiteren Studie beschrieben Eltern zusätzlich den Kontakt zu anderen Betroffenen als eine wichtige Quelle für emotionale Unterstützung (Boyse et al., 2014). Ein Grund für den eher niedrigen Einfluss durch den Austausch mit anderen Eltern in der vorliegenden Studie könnte das Alter der erfassten Kinder sein. Da viele der Kinder bereits älter sind und die Eltern mit der Zeit gelernt haben, mit der Erkrankung umzugehen, könnte der Einfluss durch den Austausch in dieser Population niedriger ausgefallen sein als in anderen Studien. Trotzdem ist für die Beantwortung der Fragestellung festzustellen, dass der Austausch mit anderen betroffenen Eltern einen

Einfluss auf die Lebensqualität der Eltern hat. Besonders in dem Umgang mit dem Kind und dem eigenen Partner war in dieser Studie der Kontakt zu anderen Betroffenen hilfreich und führte zu einer höheren Lebensqualität. Schlussendlich sollte den Eltern bereits früh nach der Diagnose die Möglichkeit geboten werden, mit anderen betroffenen Eltern in Kontakt zu treten, da dies einen starken positiven Effekt auf ihre Lebensqualität haben kann.

Eine weitere Möglichkeit für Eltern, um Unterstützung zu bekommen, ist das Nutzen von psychosozialen Angeboten. Insgesamt wurden diese Möglichkeiten nur von einem kleinen Teil der Stichprobe in der vorliegenden Studie genutzt. Es bestehen jedoch große Unterschiede in der Lebensqualität zwischen den Eltern, die solche Angebote genutzten, und denen, die dies nicht taten. So haben Eltern, welche angaben, psychosoziale Hilfen zu nutzen, eine signifikant schlechtere Lebensqualität in den Bereichen *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der familiären Situation* und auf der *Gesamtskala*. Auch auf den Skalen *Selbstverwirklichung* und *Allgemeinbefinden* fanden sich ähnliche, jedoch nicht signifikante Unterschiede. Bei der Frage nach dem Bedürfnis nach psychosozialen Angeboten waren die Ergebnisse vergleichbar, jedoch nicht so stark ausgeprägt. In der Regression stellte sich das Nutzen von psychosozialen Angeboten als ein guter Prädiktor für die elterliche Lebensqualität heraus.

Eine mögliche Begründung für diesen negativen Zusammenhang könnte sein, dass nur Eltern mit vorhandenen psychologischen Problemen diese Angebote aufgesucht und genutzt haben. Eltern, die sich psychologisch gesund fühlen und damit auch eine höhere Lebensqualität haben, empfinden diese psychosozialen Angebote gegebenenfalls als nicht nötig. Von den Eltern, die diese nutzten, beschrieben zwei Drittel die Angebote als *hilfreich* oder *sehr hilfreich*. Dementsprechend erscheint ein kausaler Zusammenhang zwischen dem Nutzen solcher Angebote und der niedrigeren Lebensqualität als sehr unwahrscheinlich. Der negative Zusammenhang deutet viel eher darauf hin, dass die Eltern erst Hilfe suchen, wenn ihre Lebensqualität bereits sehr eingeschränkt ist.

In qualitativen Interviews mit einer Gruppe von Eltern mit Kindern mit AGS aus Großbritannien, fanden Simpson et al. ein ähnliches Ergebnis. Nur sehr wenige Eltern hatten psychosoziale Angebote angenommen, obwohl diese von den meisten als sehr hilfreich empfunden wurden. Sie fanden auch, dass viele Eltern keinen Zugriff zu diesen Angeboten hatten, obwohl sie sich solche insbesondere nach der Diagnose gewünscht hätten. Sie empfahlen, dass psychosoziale Angebote sowohl dem Kind als auch den Eltern vor allem im Zeitraum nach der Diagnose, aber auch über die gesamte Kindheit hinweg, angeboten werden sollten (Simpson et al., 2018).

Das Ziel sollte sein, dass psychosoziale Hilfestellungen als Teil der Versorgung die betroffenen Eltern erreichen, bevor ihre Lebensqualität so stark wie in der vorliegenden Studie absinkt. Für eine weitere Untersuchung sollte der Fokus auf die Fragestellung, ob psychosoziale Angebote den Eltern zur Verfügung gestellt werden und wie sehr diese die Lebensqualität der Eltern verbessern können, gelegt werden. Insbesondere sollten die ersten Wochen nach der Diagnose beobachtet werden, in denen die Eltern lernen müssen, die Erkrankung ihres Kindes zu akzeptieren, wie sie ihr Kind korrekt versorgen und Entscheidungen bezüglich möglicher Operationen treffen müssen. In dieser Zeit sind die Eltern außerordentlich vulnerabel und könnten von psychologischer Unterstützung besonders profitieren.

Die Annahme der Fragestellung, dass ein Zusammenhang zwischen dem in Anspruch nehmen von psychosozialen Angeboten und der Lebensqualität besteht, ist also positiv zu bewerten. Es ist jedoch wichtig zu betonen, dass dieser nicht kausal ist. Es zeigte sich nur, dass etwa ein Sechstel der Eltern die psychosozialen Angebote annahmen und eine deutlich schlechtere Lebensqualität hatten.

Das Erleben einer Salzverlustkrise mit Krankenhausaufenthalt als Folge hatte in dieser Studie nur auf die Skala der *Selbstverwirklichung* einen signifikanten Unterschied. Bei Einteilung der Eltern, welche eine solche Krise erlebt und Eltern, welche mehrere erlebt hatten, zeigten sich jedoch große Unterschiede. Eltern, deren Kind mehrere Salzverlustkrisen erlitten hatte, zeigten keine Unterschiede zu Eltern, bei deren Kind dies nie der Fall war. In der Gruppe von Eltern, welche nur eine Salzverlustkrise erlebt hatten, waren jedoch deutliche Unterschiede zu finden. Sie erreichten auf allen Skalen, mit Ausnahme der *Emotionalen Belastung*, deutlich höhere Punktwerte. Dabei war besonders die Skala der *Selbstverwirklichung* mit großen Unterschieden hoch signifikant. Auf dieser Skala bewerten die Eltern vor allem, wie viel Zeit sie für sich, ihre Freunde und andere Freizeitaktivitäten haben. Die Ergebnisse deuten also darauf hin, dass die Eltern nach nur einer Salzverlustkrise deutlich weniger Zeit für die Versorgung ihres eigenen Kindes benötigen.

Eine mögliche Interpretation dieser Ergebnisse wäre, dass die Eltern nach der ersten Salzverlustkrise an Selbstvertrauen gewinnen mit der Situation umzugehen. Während diese anfänglich zu mehr Stress führt, wäre eine allgemeine Verbesserung der Lebensqualität nach einer solchen Situation eine plausible Reaktion. Nach einer einmaligen Krise wäre es möglich, dass die Eltern die Erkrankung anders betrachten und als weniger gefährlich empfinden. So hätten sie mehr Vertrauen, dass auch dritte Personen, wie etwa die Eltern von Freunden des Kindes, in der Lage sind, in einer solchen Situation ihr Kind zu versorgen.

Dadurch hätten die Eltern mehr Zeit für sich selbst und ihre eigenen Bedürfnisse. Eine solche Entwicklung würde zu den Ergebnissen einer Befragung von Eltern in einer ähnlichen Situation von Fleming et al. passen. In der Studie hatte die Erkrankung des Kindes umso weniger Einfluss auf das Familienleben, desto mehr Vertrauen die Eltern in den sicheren Umgang mit einer Salzverlustkrise hatten (Fleming, Knafl, Knafl, & Van Riper, 2017).

Das Erleben weiterer Krisen könnte jedoch für die Eltern bedeuten, dass sie konstant auf ihr Kind achten müssen, da es bereits häufiger zu lebensbedrohlichen Situationen gekommen ist und diese jederzeit wieder eintreten könnten. Um eine solche Vermutung zu bestätigen, sind jedoch weitere Befragungen ähnlich betroffener Eltern nötig. Es sollte dabei erfragt werden, warum Eltern nach der ersten Salzverlustkrise eine bessere Lebensqualität haben und warum diese nach weiteren Krisen wieder abfällt. Hierbei wäre relevant herauszufinden, als wie gefährlich die Eltern die Erkrankung ihres Kindes nach einer und mehreren Salzverlustkrisen empfinden. Möglicherweise bestehen hier Chancen, die verbesserte Lebensqualität trotz vermehrte Salzverlustkrisen auf dem erhöhten Niveau zu halten. Insgesamt scheinen die Eltern der vorliegenden Studie gut mit diesem Bereich der Erkrankung umgehen zu können. Sie erfahren aufgrund dieser lebensbedrohlichen Situationen nur kleine Einschränkungen und haben nach der ersten Salzverlustkrise sogar deutlich höhere Werte auf fast allen Skalen des ULQIE.

Für die Beantwortung der Fragestellung nach dem Einfluss von krankheitsbezogenen Faktoren lässt sich schlussendlich feststellen, dass einige der untersuchten Faktoren wesentliche Einflüsse auf die Lebensqualität der Eltern hatten. Bei den vier untersuchten Aspekten - der ausreichenden Information, dem Austausch mit anderen Betroffenen, das Nutzen von psychosozialen Angeboten und das Auftreten einer Salzverlustkrise - waren wesentliche Einflüsse auf die elterliche Lebensqualität zu beobachten und sie sollten als Teilbereich der Behandlung des Kindes mit in Betracht gezogen werden.

Ein weiteres relevantes Ergebnis dieser Studie, welches außerhalb der bestehenden Fragestellungen liegt, betrifft den chirurgischen Eingriff bei Mädchen mit einem virilisierten Genital. In der vorliegenden Studie wurde bei 20 von 21 Mädchen mit einem vermännlichten Genital ein solcher Eingriff durchgeführt. Bei 19 von diesen Mädchen wurde die Operation innerhalb der ersten 18 Lebensmonate durchgeführt, obwohl nur wenige Beweise für den Nutzen einer frühen Operation innerhalb der ersten zwei Lebensjahre existieren (Lee, Houk, Ahmed, & Hughes, 2006). In Richtlinien wird eine solche Operation nur aus medizinischer Notwendigkeit empfohlen (Speiser et al., 2010). Im Vergleich zu einer ähnlichen Studie aus dem Jahr 2007, welche ebenfalls in Deutschland durchgeführt wurde, lag bei dieser das

Durchschnittsalter bei der Operation noch bei 24,6 Monaten mit einer Standardabweichung von 13,6 (Waldthausen, 2007). Dieser Verringerung des Alters ist angesichts der Empfehlungen der Richtlinien verwunderlich. Eine mögliche Erklärung wäre, dass die Eltern diese Operation als notwendig verstehen, selbst wenn diese es nicht ist. Dies fand Lundberg et al. bei einem Großteil der Eltern von Mädchen, welche erst Jahre nach der Operation erfuhren, dass es möglich gewesen wäre, diese nicht zu machen. Ihr Verständnis war nach der Geburt, dass eine Operation zwingend notwendig wäre (Lundberg et al., 2017). Dies sollte als weiterer Bereich der Versorgung untersucht werden. Hierbei sollte sowohl der Nutzen einer früheren Operation begutachtet werden als auch, wie die Eltern die Notwendigkeit dieses Eingriffs in den ersten Wochen und Monaten nach der Diagnose wahrnehmen.

#### **5.4 Allgemeine Limitationen**

Während bereits einige Limitationen der Daten genannt wurden, so bestehen einige weitere, welche die gesamte Studie betreffen. Durch die niedrige Anzahl an Kindern, welche mit AGS geboren werden, ist die mögliche Stichprobe für eine solche Studie sehr klein. Um trotzdem möglichst viele Eltern zu erfassen, wurden die Fragebögen für diese Studie von beiden Elternteilen ausgefüllt. Dadurch besteht ein möglicher Einfluss durch das gemeinsame Kind von Elternpaaren. Es wurde bei der Auswertung keine Trennung von Müttern und Vätern vorgenommen, da sonst die Stichprobengröße zu klein gewesen wäre. Ein Problem an Studien, welche seltene Erkrankungen betreffen ist die niedrige Anzahl an potentiellen Teilnehmern. Zusätzlich wurden in der Analyse keine Zusammenhänge zwischen den Elternpaaren gefunden. Trotzdem bleibt dies als eine klare Limitation der Arbeit.

Eine weitere Limitation ist die unausgeglichene Altersverteilung der Kinder in der Stichprobe: Es wurden nur wenige Eltern mit einem jungen Kind erfasst. In ähnlichen Studien veränderte sich die Einstellung der Eltern zu AGS mit der Einschulung des Kindes im Alter von ungefähr fünf Jahren. Mit dem Erreichen dieses Alters empfanden sie die Versorgung ihres Kindes als einfacher, da die Kinder sich vor allem besser ausdrücken konnten (Fleming et al., 2017). Von den 102 Eltern, welche in dieser Studie erfasst wurden, hatte nur 19 ein Kind unter fünf Jahren. Diese Altersverteilung könnte dazu geführt haben, dass insgesamt die Lebensqualität der Eltern überdurchschnittlich hoch ausgefallen ist. Während Eltern nach diesen Daten mit dem vorschreitenden Alter der Kinder sehr gut lernen, mit der Erkrankung umzugehen und eine ähnliche Lebensqualität erreichen wie die Eltern von gesunden Kindern, so sollte trotzdem in Betracht gezogen werden, dass eine

Befragung von Eltern mit Kindern unter fünf Jahren möglicherweise deutlich schlechtere Ergebnisse aufweisen könnte, da innerhalb der ersten Monate und Jahre nach der Diagnose eine besondere Einschränkung der Lebensqualität durch die Erkrankung zu erwarten ist.

Eine weitere Einschränkung ist die Art der Befragung der Eltern durch selbst auszufüllende Fragebögen. Damit unterliegen die Ergebnisse der Fragebögen üblicher Limitationen, wie sozialer Erwünschtheit bei Fragen nach dem höchsten Bildungsabschluss oder dem Haushaltseinkommen. Zusätzlich könnte es bei Fragen nach Daten aus der Vergangenheit zu Rückschaufehlern kommen. Da Daten, wie die Anzahl an Tagen bis zu der Diagnosestellung nach der Geburt nicht aus Patientenakten, sondern aus den Erinnerungen der Eltern stammen, könnten hier Fehlinformationen vorliegen. Es ist nicht davon auszugehen, dass Eltern sich mehr als ein Jahrzehnt nach der Diagnosestellung noch an das exakte Datum dieses Tages erinnern.

## **6. Schlussfolgerung**

Insgesamt haben die Eltern von Kindern mit AGS eine gute Lebensqualität im Vergleich zu Eltern von Kindern mit anderen seltenen Erkrankungen. Die mittleren Werte der verschiedenen Skalen ähneln sehr den Mittelwerten einer Vergleichsgruppe von Eltern mit gesunden Kindern. Trotzdem bestanden einige für Eltern von Kindern mit AGS spezifische Faktoren, welche ihre Lebensqualität beeinflusste. Der wichtigste untersuchte Faktor war in dieser Stichprobe die ausreichenden Informationen über die Erkrankung des Kindes. Auch der Austausch mit anderen betroffenen Eltern war mit einer signifikant höheren Lebensqualität verbunden. Hier war vor allem die Verbesserung in der Zufriedenheit mit der familiären Situation bemerkenswert. Dementsprechend scheint der Austausch den Eltern im Umgang mit dem eigenen Kind zu helfen. Damit Eltern diesen als eine positive Ressource nutzen können, sollten ihnen bereits früh nach der Diagnose Kontaktmöglichkeiten zu Patienteninitiativen oder Selbsthilfegruppen ermöglicht werden. Das Erleben einer Salzverlustkrise führte bei den Eltern zunächst zu einer deutlichen Steigerung der Lebensqualität, welche jedoch nach weiteren Krisen wieder abfiel. Der Grund für diese Steigerung und eventuelle Möglichkeiten diese auch nach weiteren Krisen zu erhalten, wäre relevant weiter zu untersuchen. Eltern, welche psychosoziale Angebote annahmen, hatten insgesamt eine deutlich niedrigere Lebensqualität. Da etwa ein Fünftel der Eltern diese nutzte, scheint ein Bedarf zu bestehen und das Vorhandensein wichtig zu sein, da die betroffenen Eltern eine deutliche Einschränkung in ihrer Lebensqualität aufwiesen. Die starken Unterschiede zwischen den Eltern, welche die Angebote annahmen,

und Eltern, die diese nie nutzten, deuten darauf hin, dass die Eltern erst sehr spät Hilfe erhalten. Für eine bessere Versorgung sollten psychosoziale Angebote den Eltern dementsprechend häufiger angeboten werden, um eine solche Verschlechterung der Lebensqualität früh zu vermeiden.

Die soziodemografischen Faktoren hatten insgesamt nur Einfluss auf Teilbereiche der Lebensqualität der Eltern. Besonders in der Regression stellten diese sich als vernachlässigbare Faktoren für die elterliche Lebensqualität heraus.

Zusammenfassend haben die Eltern dieser Studie gelernt, mit der Erkrankung ihres Kindes umzugehen und zeigen daher keine besonderen Einschränkungen in der Lebensqualität im Vergleich zu Eltern von gesunden Kindern. Für Eltern von Kindern mit AGS sind jedoch einige Faktoren besonders wichtig, welche als Teil der Versorgung des Kindes mitbeachtet werden sollten.

Für weitere Studien sollte der Fokus vor allem auf den ersten Wochen bis Jahren nach der Diagnose liegen, da in dieser Zeit deutlich größere Einschränkungen in der Lebensqualität der Eltern zu erwarten sind. Diese sollten auf langzeitliche Sicht untersucht werden, um herauszufinden, wann und wodurch die Eltern entlastet werden, und sich demnach ihre Lebensqualität an die der Eltern von gesunden Kindern angleicht. Jedoch haben auch Jahre nach der Diagnose krankheitsbezogene Faktoren, wie Informationen über die Erkrankung, noch einen wesentlichen Einfluss auf die Lebensqualität der Eltern. Diese Faktoren könnten in den ersten Wochen nach der Diagnose noch eine deutlich größere Rolle für die Entwicklung der Lebensqualität der Eltern spielen und sollten daher ein Fokus zukünftiger Studien sein. Das Einbeziehen der in dieser Studie untersuchten Bedürfnisse der Eltern in die Versorgung bietet den Familien bereits früh die Chance auf ein normales Zusammenleben. Eine dadurch erreichte Verbesserung der Lebensqualität der Eltern ist nicht nur für diese selbst wichtig, sondern hat auch positive Auswirkungen auf die Entwicklung des Kindes.

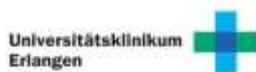
## Quellen

- Bennecke, E., Werner-Rosen, K., Thyen, U., Kleinemeier, E., Lux, A., Jürgensen, M., . . . Köhler, B. (2015). Subjective need for psychological support (PsySupp) in parents of children and adolescents with disorders of sex development (dsd). *European Journal of Pediatrics*, *174*(10), 1287-1297. doi:10.1007/s00431-015-2530-8
- 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. *J Pediatr Nurs*, *29*(5), 436-441. doi:10.1016/j.pedn.2014.01.007
- Chudleigh, J., Buckingham, S., Dignan, J., O'Driscoll, S., Johnson, K., Rees, D., . . . Metcalfe, A. (2016). Parents' Experiences of Receiving the Initial Positive Newborn Screening (NBS) Result for Cystic Fibrosis and Sickle Cell Disease. *J Genet Couns*, *25*(6), 1215-1226. doi:10.1007/s10897-016-9959-4
- Cohen, J. (1988). *Statistical Power Analysis for the Behavioral Sciences*: Lawrence Erlbaum Associates.
- Cousino, M. K., & Hazen, R. A. (2013). Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: a systematic review. *J Pediatr Psychol*, *38*(8), 809-828. doi:10.1093/jpepsy/jst049
- DeLuca, J. M., Kearney, M. H., Norton, S. A., & Arnold, G. L. (2011). Parents' Experiences of Expanded Newborn Screening Evaluations. *Pediatrics*, *128*(1), 53-61. doi:10.1542/peds.2010-3413
- DeWalt, D. A., & Hink, A. (2009). Health Literacy and Child Health Outcomes: A Systematic Review of the Literature. *Pediatrics*, *124*(Supplement\_3), S265-S274. doi:10.1542/peds.2009-1162B
- Fidika, A., Salewski, C., & Goldbeck, L. (2013). Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health Qual Life Outcomes*, *11*, 54. doi:10.1186/1477-7525-11-54
- Fleming, L., Knafl, K., Knafl, G., & Van Riper, M. (2017). Parental management of adrenal crisis in children with congenital adrenal hyperplasia. *J Spec Pediatr Nurs*, *22*(4). doi:10.1111/jspn.12190
- Gemeinsamer Bundesausschuss (2016). Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres.
- Goldbeck, L. (2006). The impact of newly diagnosed chronic paediatric conditions on parental quality of life. *Qual Life Res*, *15*(7), 1121-1131. doi:10.1007/s11136-006-0068-y
- Goldbeck, L., & Storck, M. (2002). Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE). *Zeitschrift Fur Klinische Psychologie Und Psychotherapie - Z KLIN PSYCHOL PSYCHOTHER*, *31*, 31-39. doi:10.1026//1616-3443.31.1.31
- Gramer, G., Hauck, F., Lobitz, S., Sommerburg, O., Speckmann, C., & Hoffmann, G. F. (2017). Neugeborenen screening 2020. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, *165*(3), 216-225. doi:10.1007/s00112-016-0233-5
- Gramer, G., Nennstiel-Ratzel, U., & Hoffmann, G. F. (2018). 50 Jahre Neugeborenen screening in Deutschland. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, *166*(11), 987-993. doi:10.1007/s00112-017-0355-4
- Graungaard, A. H., & Skov, L. (2007). Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child: Care, Health and Development*, *33*(3), 296-307. doi:10.1111/j.1365-2214.2006.00666.x
- Hoedt, A. E., Maurice-Stam, H., Boelen, C. C., Rubio-Gozalbo, M. E., van Spronsen, F. J., Wijburg, F. A., . . . Grootenhuys, M. A. (2011). Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: implications for health-related quality of life. *J Inherit Metab Dis*, *34*(2), 391-398. doi:10.1007/s10545-010-9267-3
- Huber, P. J., Wiley, J., & InterScience, W. (1981). *Robust statistics*. New York: Wiley.
- Igo, R. P. (2010). Influential Data Points. In H. J. Stam & N. J. Salkind (Eds.), *Encyclopedia of Research Design Theory* (pp. 600-602). Los Angeles: Sage.
- Kapelari, K. (2011). Pathophysiologie und Therapie des adrenogenitalen Syndroms. *Journal für Klinische Endokrinologie und Stoffwechsel*.
- Karimi, M., & Brazier, J. (2016). Health, Health-Related Quality of Life, and Quality of Life: What is the Difference? *PharmacoEconomics*, *34*(7), 645-649. doi:10.1007/s40273-016-0389-9

- Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., & Hughes, I. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics*, *118*(2), e488-500. doi:10.1542/peds.2006-0738
- Lindner, M., Bettendorf, M., & Hoffmann, F. (2005). Fachinformation Neugeborenen-screening. In U. K. Heidelberg (Ed.).
- Lundberg, T., Lindström, A., Roen, K., & Hegarty, P. (2017). From Knowing Nothing to Knowing What, How and Now: Parents' Experiences of Caring for their Children With Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Pediatr Psychol*, *42*(5), 520-529. doi: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. doi:10.1207/s15374424jccp2504\_8
- McClellan, C. B., & Cohen, L. L. (2007). Family functioning in children with chronic illness compared with healthy controls: a critical review. *J Pediatr*, *150*(3), 221-223, 223.e221-222. doi:10.1016/j.jpeds.2006.11.063
- McCubbin, H. I., McCubbin, M. A., Patterson, J. M., Cauble, A. E., Wilson, L. R., & Warwick, W. (1983). CHIP—Coping Health Inventory for Parents: An assessment of parental coping patterns in the care of the chronically ill child. *Journal of Marriage and the Family*, *45*, 359-370. doi:10.2307/351514
- Moody, L. (2017). Healthcare professionals' and parents' experiences of the confirmatory testing period: a qualitative study of the UK expanded newborn screening pilot. *17*(1), 10. Retrieved from <https://doi.org/10.1186/s12887-017-0873-1>
- Nehring, I., Riedel, C., Baghi, L., Moshammer-Karb, T., Schmid, R., & Kries, R. v. (2015). Psychosoziale Lage von Familien mit chronisch kranken Kindern: Eine Befragung betroffener Eltern in Selbsthilfegruppen. [Psychosocial Situation of Families with Chronically Ill Children: A Survey of Parent Initiatives]. *Gesundheitswesen*, *77*(02), 102-107. doi:10.1055/s-0034-1372573
- Nennstiel-Ratzel, U., Lüders, A., & Blankenstein, O. (2015). Neugeborenen-screening: ein Paradebeispiel für effektive Sekundärprävention. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, *58*(2), 139-145. doi:10.1007/s00103-014-2092-3
- Nightingale, R., Friedl, S., & Swallow, V. (2015). Parents' learning needs and preferences when sharing management of their child's long-term/chronic condition: A systematic review. *Patient Educ Couns*, *98*(11), 1329-1338. doi:10.1016/j.pec.2015.05.002
- O'Brien, R. M. (2007). A Caution Regarding Rules of Thumb for Variance Inflation Factors. *Quality & Quantity*, *41*(5), 673-690. doi:10.1007/s11135-006-9018-6
- Parish, S. L., Seltzer, M. M., Greenberg, J. S., & Floyd, F. (2004). Economic Implications of Caregiving at Midlife: Comparing Parents With and Without Children Who Have Developmental Disabilities. *Mental Retardation*, *42*(6), 413-426. doi:10.1352/0047-6765(2004)42<413:Eciam>2.0.Co;2
- Pignatelli, D., Pereira, S. S., & Pasquali, R. (2019). Androgens in Congenital Adrenal Hyperplasia. *Front Horm Res*, *53*, 65-76. doi:10.1159/000494903
- Ravens-Sieber, U., & Otto, C. (2015). Gesundheitsbezogene Lebensqualität. Retrieved from <https://www.leitbegriffe.bzga.de/alphabetisches-verzeichnis/gesundheitsbezogene-lebensqualitaet/>
- Reimann, A., Bend, J., & Dembski, B. (2007). Patientenzentrierte Versorgung bei seltenen Erkrankungen. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, *50*(12), 1484-1493. doi:10.1007/s00103-007-0382-8
- Salm, N., Yetter, E., & Tluczek, A. (2012). Informing parents about positive newborn screen results: parents' recommendations. *J Child Health Care*, *16*(4), 367-381. doi:10.1177/1367493512443906
- 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. doi:10.1186/1687-9856-2012-2

- Savin, N. E., & White, K. J. (1977). The Durbin-Watson Test for Serial Correlation with Extreme Sample Sizes or Many Regressors. *Econometrica*, 45(8), 1989-1996. doi:10.2307/1914122
- Schmidt, J. L., Castellanos-Brown, K., Childress, S., Bonhomme, N., Oktay, J. S., Terry, S. F., . . . Greene, C. (2012). The impact of false-positive newborn screening results on families: a qualitative study. *Genetics in Medicine*, 14(1), 76-80. doi:10.1038/gim.2011.5
- 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. *J Genet Couns*, 27(6), 1447-1458. doi:10.1007/s10897-018-0278-9
- Speiser, P. W., Azziz, R., Baskin, L. S., Ghizzoni, L., Hensle, T. W., Merke, D. P., . . . White, P. C. (2010). Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*, 95(9), 4133-4160. doi:10.1210/jc.2009-2631
- Stasch, L., Ohlendorf, J., Baumann, U., Ernst, G., Lange, K., Konietzny, C., . . . Goldschmidt, I. (2022). Parental Disease Specific Knowledge and Its Impact on Health-Related Quality of Life. *Children (Basel)*, 9(1). doi:10.3390/children9010098
- Taanila, A., Järvelin, M. R., & Kokkonen, J. (1999). Cohesion and parents' social relations in families with a child with disability or chronic illness. *Int J Rehabil Res*, 22(2), 101-109. doi:10.1097/00004356-199906000-00004
- Universitätsklinikum Heidelberg. (2016). Studie zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf angeborene Stoffwechselkrankheiten um 26 Zielkrankheiten. Retrieved from [https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/fileadmin/kinderklinik/Stoffwechselforschung/Neugeborenen Screening/191104\\_KIN\\_IB\\_DM\\_NGS\\_26ZK-2c\\_6S-einzeln.pdf](https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/fileadmin/kinderklinik/Stoffwechselforschung/Neugeborenen Screening/191104_KIN_IB_DM_NGS_26ZK-2c_6S-einzeln.pdf)
- Vatcheva, K. P., Lee, M., McCormick, J. B., & Rahbar, M. H. (2016). Multicollinearity in Regression Analyses Conducted in Epidemiologic Studies. *Epidemiology (Sunnyvale)*, 6(2). doi:10.4172/2161-1165.1000227
- Velleman, P. F., & Welsch, R. E. (1981). Efficient Computing of Regression Diagnostics. *The American Statistician*, 35(4), 234-242. doi:10.2307/2683296
- Vonneilich, N., Lüdecke, D., & Kofahl, C. (2016). The impact of care on family and health-related quality of life of parents with chronically ill and disabled children. *Disability and Rehabilitation*, 38(8), 761-767. doi:10.3109/09638288.2015.1060267
- Waldthausen, U. M. (2007). Die psychosoziale Situation von Familien mit einem an adrenogenitalem Syndrom erkrankten Kind. doi:10.5282/edoc.8402
- Wiedebusch, S., & Muthny, F. A. (2004). *Bedürfnis-Skala für Eltern chronisch kranker Kinder*. Unveröffentlichtes Manuskript.
- Wiedebusch, S., Pollmann, H., Siegmund, B., & Muthny, F. A. (2008). Quality of life, psychosocial strains and coping in parents of children with haemophilia. *Haemophilia*, 14(5), 1014-1022. doi:10.1111/j.1365-2516.2008.01803.x

## Anhang 1: Fragebögen Anschreiben



Universitätsklinikum  
Hamburg-Eppendorf

Bayerisches Landesamt für  
Gesundheit und Lebensmittelsicherheit



### Liebe Eltern!

Wie geht es Ihnen? Wie fühlen Sie sich?

Das möchten wir von Ihnen wissen. Deshalb möchten wir Sie herzlich dazu einladen, unseren Fragebogen auszufüllen. Bei den Fragen geht es um Ihr Leben im Allgemeinen, Ihre Stimmungslage und den Umgang mit der Krankheit Ihres Kindes.

Aufgrund Ihrer Antworten möchten wir einschätzen, wie es Ihnen mit der Diagnose Ihres Kindes geht und gezielt Unterstützungsangebote für betroffene Eltern entwickeln.

Für jeden leiblichen Elternteil gibt es einen eigenen Fragebogen; bitte bearbeiten Sie diese getrennt voneinander, da uns die Sichtweise von Vätern und Müttern interessiert.

**Was ist zu tun?** Füllen Sie bitte den beigefügten Fragebogen aus und schicken Sie diesen im vorfrankierten Rückumschlag an das Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf.

Sollten Sie beim Ausfüllen des Fragebogens den Bedarf an psychosozialer/psychologischer Unterstützung verspüren, kontaktieren Sie gerne Frau Dr. Julia Quitmann als zentrale Ansprechpartnerin (Tel. 040 7410 52789, E-Mail: [j.quitmann@uke.de](mailto:j.quitmann@uke.de)).

Bei weiteren Fragen oder Unklarheiten können Sie sich auch an das Screeningzentrum wenden (Tel. 09131 6808 5188, E-Mail: [birgit.odenwald@lgl.bayern.de](mailto:birgit.odenwald@lgl.bayern.de)).

Vielen Dank für Ihre Unterstützung.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. med. Uta Nennstiel  
Bayerisches Landesamt für Gesundheit und  
Lebensmittelsicherheit (LGL), Screeningzentrum

Dr. med. Birgit Odenwald  
Bayerisches Landesamt für Gesundheit und  
Lebensmittelsicherheit (LGL), Screeningzentrum

Prof. Dr. med. Helmuth-Günther Dörr  
Universitätsklinikum Erlangen

Dr. Julia Quitmann  
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

### **Hinweise zum Ausfüllen**

- ✓ Gehen Sie bitte den Fragebogen Frage für Frage durch.
- ✓ Die Fragen können Sie durch Ankreuzen beantworten. Bitte kreuzen Sie zu jeder Frage nur eine Antwort an.
- ✓ Es gibt keine richtigen oder falschen Antworten. Es gibt nur Ihre Meinung und die ist für uns wichtig.
- ✓ Antworten Sie bitte offen und ehrlich; so, wie es für Sie tatsächlich gilt. Alle Ihre Angaben werden streng vertraulich behandelt und die Datenverarbeitung erfolgt vollkommen anonym.
- ✓ Vielleicht passen einige Fragen nicht besonders gut auf Sie bzw. Ihr Kind. Kreuzen Sie aber trotzdem immer eine Antwort an, und zwar die, welche noch am ehesten auf Sie bzw. Ihr Kind zutrifft.
- ✓ Bitte versuchen Sie diesen Fragebogen vollständig auszufüllen.

## Anhang 2: Fragebögen Allgemeine Angaben

### Allgemeine Fragen

A1	Ich bin...	<input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> weiblich
A2	Ich bin ...	.....	Jahre alt
A3	Ich habe ...	.....	Kinder (Anzahl)
A4	Ich bin ...	<input type="radio"/> verheiratet	<input type="radio"/> geschieden
		<input type="radio"/> verwitwet	<input type="radio"/> ledig
A5	Ich lebe ständig mit einem Partner oder einer Partnerin zusammen	<input type="radio"/> ja	<input type="radio"/> nein
	Ich lebe in einem gemeinsamen Haushalt mit ...		
A6	... dem Kind, das AGS hat.	<input type="radio"/> ja	<input type="radio"/> nein
	... dem anderen leiblichen Elternteil dieses Kindes	<input type="radio"/> ja	<input type="radio"/> nein
A7	Ich bin geboren ...	<input type="radio"/> in Deutschland	<input type="radio"/> in einem anderen europäischen Land
		<input type="radio"/> außerhalb von Europa	
A8	Der Wohnort, in dem ich meinen Lebensmittelpunkt habe ...	<input type="radio"/> Großstadt (≥ 100.000 Einwohner)	<input type="radio"/> Mittelstadt (≥ 20.000 bis unter 100.000 Einwohner)
		<input type="radio"/> Kleinstadt (≥ 5.000 bis unter 20.000 Einwohner)	<input type="radio"/> Land (unter 5.000 Einwohner)
	Ich (Elternteil)	<input type="radio"/> bin gesund	<input type="radio"/> habe eine chronische Erkrankung
A9	Wenn Sie an einer Erkrankung leiden, um welche Erkrankung handelt es sich?	.....	
A10	Mein höchster Bildungsabschluss	<input type="radio"/> kein Abschluss	<input type="radio"/> Hauptschulabschluss
		<input type="radio"/> mittlere Reife	<input type="radio"/> Abitur
		<input type="radio"/> Studienabschluss	<input type="radio"/> anderer; .....
A11	In den letzten 12 Monaten war ich / habe ich ...	<input type="radio"/> in Vollzeit gearbeitet	<input type="radio"/> in Teilzeit gearbeitet
		<input type="radio"/> in Elternzeit	<input type="radio"/> krank
		<input type="radio"/> Student/in	<input type="radio"/> arbeitssuchend/-los
		<input type="radio"/> sonstiges; .....	

A12	Haushaltsnettoeinkommen pro Monat	<input type="radio"/> < 1.300 € <input type="radio"/> 1.300 bis < 2.000 € <input type="radio"/> 2.000 bis < 4.500 € <input type="radio"/> 4.500 € und mehr
A13	Erhalten Sie staatliche oder andere finanzielle Unterstützung?	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
	<i>Wenn ja, welche finanzielle Unterstützung erhält Ihre Familie?</i>	
.....		
A14	Haben Sie schon einmal psychosoziale Beratungsangebote in Anspruch genommen? (z.B. sozialpädagogisch oder psychologisch)	<input type="radio"/> ja (wenn ja, bitte weiter mit Frage A14.1) <input type="radio"/> nein (wenn nein, bitte weiter mit Frage A15)
	<i>Wenn ja:</i>	
A14.1	Welche Art von Beratung haben Sie in Anspruch genommen?	<input type="radio"/> psychologische Beratung/Therapie <input type="radio"/> Gruppengespräche <input type="radio"/> Einzelgespräche <input type="radio"/> Familienberatung <input type="radio"/> Sonstige; .....
A14.2	War die Beratung/Therapie für Sie hilfreich und hat Ihnen weitergeholfen?	<input type="radio"/> gar nicht <input type="radio"/> wenig <input type="radio"/> teilweise <input type="radio"/> viel <input type="radio"/> sehr viel
A15	Welche Quellen nutzen Sie, um sich über die Erkrankung Ihres Kindes zu informieren?	<input type="radio"/> Internet <input type="radio"/> Informationsmaterial von Arzt, Ärztin oder Klinik <input type="radio"/> Fachbücher <input type="radio"/> keine <input type="radio"/> sonstige;.....
A16	Wie tauschen Sie sich mit anderen Eltern von Kindern mit AGS aus?	<input type="radio"/> Selbsthilfegruppe <input type="radio"/> Internet-Foren <input type="radio"/> Soziale Netzwerke <input type="radio"/> gar nicht <input type="radio"/> sonstiges; .....

### Anhang 3: Fragebögen Angaben zum Kind

#### Allgemeine Fragen zu Ihrem ersten (älteren) Kind mit AGS \*

B1	Wann ist Ihr Kind geboren?	..... / ..... (Monat / Jahr)
B2	Das Kind ist	<input type="radio"/> ein Mädchen <input type="radio"/> ein Junge
War die Geburt ...		
B3	... eine Mehrlingsgeburt?	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
	... eine Frühgeburt? (vor der 37. vollendeten Schwangerschaftswoche)	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
	... ein Kaiserschnitt?	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
B4	Gab es nach der Geburt Komplikationen?	<input type="radio"/> nein, es gab keine Komplikationen <input type="radio"/> ja, Komplikationen bei der Mutter <input type="radio"/> ja, Komplikationen beim Kind
Wenn ja, welche? .....		
.....		
B5	Wann haben Sie erfahren, dass Ihr Kind möglicherweise ein AGS hat?	<input type="radio"/> noch in der Klinik <input type="radio"/> Zuhause <input type="radio"/> anderes;.....
B6	Wie alt war das Kind, als man Ihnen die Verdachtsdiagnose AGS mitgeteilt hat?	..... (Alter in Tagen)
B7	Wie haben Sie die Verdachtsdiagnose erfahren?	<input type="radio"/> am Telefon <input type="radio"/> im direkten Gespräch <input type="radio"/> anderes;.....
B8	Wer hat Ihnen die Verdachtsdiagnose mitgeteilt?	<input type="radio"/> Hebamme oder Entbindungspfleger <input type="radio"/> Krankenschwester oder -pfleger <input type="radio"/> Ärztin oder Arzt der Geburtsklinik <input type="radio"/> Kinderärztin oder Kinderarzt <input type="radio"/> andere; .....
B9	Wurde Ihr Kind für weitere Untersuchungen zur Sicherung der Diagnose in einer Klinik stationär aufgenommen?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <small>(wenn ja, bitte weiter mit Frage B10)</small> <small>(wenn nein, bitte weiter mit Frage B15)</small>
Wenn ja:		
B10	Wie alt war Ihr Kind bei der Aufnahme in der Klinik?	..... (Alter in Tagen)
B11	In welcher Art von Klinik wurde Ihr Kind aufgenommen?	<input type="radio"/> Spezialisiertes Zentrum für Kinder-Endokrinologie <input type="radio"/> Kinderklinik <input type="radio"/> andere; .....
B12	Wurden Sie zusammen mit dem Kind stationär aufgenommen?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B13	Gab es während des Klinik-aufenthaltes Komplikationen?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
Wenn ja, welche? .....		
.....		

\* Wenn Sie sich untereinander absprechen, müssen die Fragen zum Kind (B1-B26) nur von einem Elternteil beantwortet werden.

B14	Haben Sie auf der Station zusätzlich zur medizinischen Versorgung weitere Hilfe bekommen von ...?	<input type="radio"/> einem Psychologen oder einer Psychologin <input type="radio"/> einem Sozialpädagogen oder einer Sozialpädagogin <input type="radio"/> anderen; ..... <input type="radio"/> Ich habe keine weitere Hilfe bekommen
B15	Welche Medikamente hat Ihr Kind bekommen, nachdem die Diagnose AGS gesichert war?	<input type="radio"/> Hydrocortison <input type="radio"/> Fludrocortison (Astonin H) <input type="radio"/> Kochsalzlösung <input type="radio"/> andere; .....
B16	Wer hat Ihnen die endgültige Diagnose AGS erstmals mitgeteilt?	<input type="radio"/> Ärztin/Arzt für Kinderendokrinologie <input type="radio"/> Stationsärztin/-arzt <input type="radio"/> Oberärztin/-arzt oder Chefärztin/-arzt <input type="radio"/> Stationsschwester/-pfleger <input type="radio"/> andere; .....
B17	Wurden Sie ausreichend über die Erkrankung informiert?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B18	Hat man Ihnen gesagt, dass die Krankheit vererbt wird?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B19	Haben Sie die Diagnose Ihren Eltern / Verwandten sofort mitgeteilt?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B20	Wie alt war Ihr Kind, als Sie nach der Entlassung das erste Mal ambulant bei einem Arzt oder einer Ärztin für Kinderendokrinologie waren?	..... (Alter in Tagen)
B21	Musste Ihr Kind im ersten Lebensjahr außer zur Sicherung der Diagnose stationär aufgenommen werden? <i>Wenn ja, warum?</i> .....	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B22	War Ihr Kind nach dem ersten Lebensjahr wegen einer Salzverlustkrise oder Unterzuckerung im Krankenhaus?	<input type="radio"/> ja, einmal <input type="radio"/> ja, mehrmals <input type="radio"/> nein
B23	Hat Ihr Kind leibliche Geschwister? <i>Wenn ja, wie ist die Position dieses Kindes in der Geschwisterfolge? (Nummer 1, 2, 3 etc.)</i> .....	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B24	Gibt es weitere Familienmitglieder mit der Diagnose AGS? <i>Wenn ja, wer ist noch betroffen?</i> .....	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
<b>Die folgenden Fragen betreffen nur Mädchen mit AGS</b>		
B25	War das äußere Genital vermännlicht?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
B26	Wurde schon eine Operation des Genitales durchgeführt? <i>Wenn ja, Alter bei der Operation?</i> .....	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein

## Allgemeine Fragen zu Ihrem zweiten (jüngeren) Kind mit AGS \*

C1	Wann ist Ihr Kind geboren?	..... / ..... (Monat / Jahr)
C2	Das Kind ist	<input type="radio"/> ein Mädchen <input type="radio"/> ein Junge
War die Geburt ...		
C3	... eine Mehrlingsgeburt?	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
	... eine Frühgeburt? (vor der 37. vollendeten Schwangerschaftswoche)	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
	... ein Kaiserschnitt?	<input type="radio"/> nein <input type="radio"/> ja
C4	Gab es nach der Geburt Komplikationen?	<input type="radio"/> nein, es gab keine Komplikationen <input type="radio"/> ja, Komplikationen bei der Mutter <input type="radio"/> ja, Komplikationen beim Kind
<i>Wenn ja, welche?</i> .....		
C5	Gab es während des Klinik-aufenthaltes Komplikationen?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
<i>Wenn ja, welche?</i> .....		
C6	Welche Medikamente hat Ihr Kind bekommen, nachdem die Diagnose AGS gesichert war?	<input type="radio"/> Hydrocortison <input type="radio"/> Fludrocortison (Astonin H) <input type="radio"/> Kochsalzlösung <input type="radio"/> andere; .....
C7	Musste Ihr Kind im ersten Lebensjahr außer zur Sicherung der Diagnose stationär aufgenommen werden?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
<i>Wenn ja, warum?</i> .....		
C8	War Ihr Kind nach dem ersten Lebens-jahr wegen einer Salzverlustkrise oder Unterzuckerung im Krankenhaus?	<input type="radio"/> ja, einmal <input type="radio"/> ja, mehrmals <input type="radio"/> nein
Wie ist die Position dieses Kindes in der Geschwisterfolge? (Nummer 1, 2, 3 etc.) .....		
<b>Die folgenden Fragen betreffen nur Mädchen mit AGS</b>		
C9	War das äußere Genital vermännlicht?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
C10	Wurde schon eine Operation des Genitales durchgeführt?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein
<i>Wenn ja, Alter bei der Operation?</i> .....		

\* Wenn Sie sich untereinander absprechen, müssen die Fragen zum Kind (C1-C10) nur von einem Elternteil beantwortet werden.

## Anhang 4: Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Elternchronisch kranker Kinder

### Über Ihr Lebensgefühl / Ihre Stimmung

Die folgenden Fragen beziehen sich auf Ihr Befinden **in den letzten 7 Tagen**. Bitte beantworten Sie die Fragen so, wie es Ihrem eigenen Empfinden am besten entspricht.

In der letzten Woche ...		nie	selten	manchmal	oft	immer
D1	... war ich aktiv und voller Energie	<input type="radio"/>				
D2	... hatte ich körperliche Beschwerden	<input type="radio"/>				
D3	... fühlte ich mich erschöpft	<input type="radio"/>				
D4	... konnte ich gut schlafen	<input type="radio"/>				
D5	... konnte ich gut essen	<input type="radio"/>				
D6	... habe ich mich fit gefühlt	<input type="radio"/>				
D7	... hatte ich Schmerzen	<input type="radio"/>				
D8	... konnte ich mich gut konzentrieren	<input type="radio"/>				
D9	... habe ich mir Sorgen gemacht	<input type="radio"/>				
D10	... hatte ich Mühe, mich zu etwas aufzuraffen	<input type="radio"/>				
D11	... war ich hoffnungsvoll und zuversichtlich	<input type="radio"/>				
D12	... war ich belastbar	<input type="radio"/>				
D13	... war ich reizbar und nervös	<input type="radio"/>				
D14	... konnte ich eigene Wünsche und Bedürfnisse verwirklichen	<input type="radio"/>				
D15	... war ich niedergeschlagen und unglücklich	<input type="radio"/>				
D16	... hatte ich genügend Gelegenheit, Freunde und Bekannte zu treffen	<input type="radio"/>				

In der letzten Woche ...		nie	selten	manchmal	oft	immer
D17	... habe ich mich im Kreis meiner Familie wohlfühlt	<input type="radio"/>				
D18	... war mein Verhältnis zu meinem Kind / meinen Kindern zufriedenstellend	<input type="radio"/>				
D19	... war ich mit meiner Partnerschaft zufrieden	<input type="radio"/>				
D20	... hatte ich jemanden, mit dem ich vertrauensvoll reden konnte	<input type="radio"/>				
D21	... geriet ich schnell in Streit und Auseinandersetzungen	<input type="radio"/>				
D22	... war ich im Beruf / im Haushalt voll leistungsfähig	<input type="radio"/>				
D23	... konnte ich die wichtigsten anstehenden Aufgaben erledigen	<input type="radio"/>				
D24	... hat mich die Betreuung meines kranken Kindes stark belastet	<input type="radio"/>				
D25	... hatte ich ausreichend freie Zeit für mich persönlich	<input type="radio"/>				
D26	... hatte ich genügend Zeit für meinen Partner / meine Partnerin	<input type="radio"/>				
D27	... fühlte ich mich durch die Krankheit meines Kindes belastet	<input type="radio"/>				
D28	... konnten wir uns in der Familie gegenseitig unterstützen	<input type="radio"/>				
D29	... konnten wir in der Familie offen miteinander reden	<input type="radio"/>				

## Anhang 5: Coping Health Inventory for Parents

### Fragen zum Umgang mit der Diagnose

Bitte lesen Sie die unterstehende Liste von Bewältigungsmöglichkeiten, d.h. wie Sie oder die gesamte Familie mit den Anforderungen im Zusammenhang mit dem AGS Ihres Kindes umgeht.

Bitte geben Sie für jede Bewältigungsweise, die Sie verwendet haben oder derzeit verwenden, an, wie hilfreich sie für Sie war bzw. ist.

Wie hilfreich war oder ist für Sie ...		gar nicht hilfreich	kaum hilfreich	etwas hilfreich	sehr hilfreich	habe ich nicht ausprobiert	war nicht möglich
E1	die Stabilität der Familie aufrechterhalten	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E2	Beziehungen und Freundschaften pflegen, die mir das Gefühl geben, wichtig und geachtet zu sein	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E3	Meinem Partner / meiner Partnerin vertrauen, dass er/sie mich und mein Kind oder meine Kinder unterstützt	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E4	schlafen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E5	beim Klinikbesuch mit dem ärztlichen, pflegerischen oder psychologischen Personal sprechen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E6	daran glauben, dass es meinem Kind bald besser geht	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E7	berufstätig sein	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E8	Stärke zeigen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E9	Geschenke für mich oder die anderen Familienmitglieder kaufen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E10	mit anderen Personen in ähnlicher Lage sprechen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E11	die Medikamente meines Kindes in Ordnung halten	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E12	essen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E13	andere Familienmitglieder zur Mithilfe im Haushalt anhalten	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E14	mich zurückziehen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E15	mit dem Arzt oder der Ärztin über meine Sorgen um mein krankes Kind sprechen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E16	darauf vertrauen, dass die Klinik (das Behandlungszentrum) im besten Interesse meiner Familie handelt	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Wie hilfreich war oder ist für Sie ...		gar nicht hilfreich	kaum hilfreich	etwas hilfreich	sehr hilfreich	habe ich nicht ausprobiert	war nicht möglich
E17	enge Beziehungen zu anderen Menschen aufbauen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E18	an Gott glauben	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E19	mich selbst als Person weiterentwickeln	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E20	mit anderen Eltern in vergleichbarer Situation sprechen und von ihren Erfahrungen lernen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E21	in der Familie mit allen etwas gemeinsam machen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E22	Zeit und Kraft in den Beruf einbringen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E23	daran glauben, dass mein Kind die bestmögliche medizinische Behandlung erhält	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E24	Freunde nach Hause einladen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E25	darüber lesen, wie andere Menschen in meiner Situation damit umgehen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E26	mit Verwandten etwas unternehmen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E27	mehr Selbstvertrauen und Unabhängigkeit entwickeln	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E28	daran denken, dass ich vieles habe, wofür ich dankbar sein kann	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E29	Hobbies (Kunst, Musik, Sport usw.) betreiben	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E30	Freunden und Nachbarn unsere Familiensituation erläutern, damit sie uns verstehen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E31	unser krankes Kind ermutigen, unabhängiger zu werden	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E32	auf mein Äußeres achten, gepflegt bleiben	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E33	mit Freunden regelmäßig etwas unternehmen (Partys usw.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E34	regelmäßig mit meinem Partner / meiner Partnerin ausgehen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E35	sicherstellen, dass die verordnete Behandlung (Medikamente usw.) zu Hause täglich eingehalten wird	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E36	die Beziehung zu meinem Partner / meiner Partnerin enger gestalten	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Wie hilfreich war oder ist für Sie ...		gar nicht hilfreich	kaum hilfreich	etwas hilfreich	sehr hilfreich	habe ich nicht ausprobiert	war nicht möglich
E37	mir selbst erlauben, auch einmal ärgerlich zu sein	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E38	mich verstärkt meinem Kind / meinen Kindern widmen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E39	mit jemandem (nicht Arzt/Ärztin oder Psychologe/Psychologin) über meine Gefühle sprechen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E40	mehr über die Krankheit meines Kindes lesen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E41	über eigene Gefühle und Ängste mit meinem Partner / meiner Partnerin reden	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E42	freimachen von häuslichen Verpflichtungen, um mich zu erholen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E43	mein krankes Kind regelmäßig in der Klinik (im Behandlungszentrum) vorstellen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E44	darauf vertrauen, dass immer alles gutgeht	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E45	etwas mit meinem Kind / meinen Kindern unternehmen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Anhang 6: Bedürfnisskala für Eltern chronisch kranker Kinder

### Über Ihre Bedürfnisse

Häufig wünschen sich Eltern von Kindern mit chronischen seltenen Erkrankungen mehr Unterstützung, Informationen oder Austausch- und Gesprächsmöglichkeiten. Bitte schätzen Sie bei den folgenden Fragen ein, wie stark die genannten Bedürfnisse bei Ihnen ausgeprägt sind.

Ich wünsche mir ...		keine Angabe	gar nicht	wenig	mittelmäßig	ziemlich	sehr stark
F1	... mehr Informationen über mögliche Diagnostikmethoden der Erkrankung meines Kindes zu bekommen	<input type="radio"/>					
F2	... mehr Informationen über mögliche Therapien der Erkrankung meines Kindes zu bekommen	<input type="radio"/>					
F3	... mehr Informationen über den Umgang mit Behörden (Ämter, Versicherungen) zu bekommen	<input type="radio"/>					
F4	... mehr Informationen über den Umgang mit meinem erkrankten Kind zu bekommen	<input type="radio"/>					
F5	... mich mit anderen betroffenen Eltern treffen zu können	<input type="radio"/>					
F6	... mit meinem Partner / meiner Partnerin häufiger über meine Probleme reden zu können	<input type="radio"/>					
F7	... mit Familienangehörigen häufiger über meine Probleme reden zu können	<input type="radio"/>					
F8	... mit Freunden häufiger über meine Probleme reden zu können	<input type="radio"/>					
F9	... mit anderen betroffenen Eltern über meine Probleme reden zu können	<input type="radio"/>					
F10	... einen Ansprechpartner oder eine Ansprechpartnerin im Behandlungszentrum zu haben, mit dem/der ich über meine Probleme reden kann (Psychologe/Psychologin, Sozialpädagoge/Sozialpädagogin)	<input type="radio"/>					
F11	... im Alltag mehr Entlastung durch meinen Partner / meine Partnerin zu bekommen	<input type="radio"/>					
F12	... im Alltag mehr Entlastung durch Familienangehörige zu bekommen	<input type="radio"/>					
F13	... im Alltag mehr Entlastung durch Freunde zu bekommen	<input type="radio"/>					
F14	... mehr Zeit für mich selbst zu haben	<input type="radio"/>					
F15	... mehr Zeit für meinen Partner / meine Partnerin zu haben	<input type="radio"/>					
F16	... mehr Zeit für andere Familienangehörige zu haben	<input type="radio"/>					
F17	... mehr Zeit für meine Freunde zu haben	<input type="radio"/>					

Bitte beantworten Sie die folgenden Fragen nur,  
wenn ihre erkrankten Kinder weitere Geschwister haben.

Ich wünsche mir...		keine Angaben	gar nicht	wenig	mittelmäßig	ziemlich	sehr stark
F18	... mehr Informationen über den Umgang mit meinem anderen Kind / meinen anderen Kindern zu bekommen	<input type="radio"/>					
F19	... mehr Zeit für mein anderes Kind / meine anderen Kinder zu haben	<input type="radio"/>					

Möchten Sie etwas ergänzen oder anmerken?

Haben wir ggf. wichtige Themen vergessen?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**VIELEN DANK!!!**

## **Eidesstattliche Erklärung**

Ich versichere, dass ich die vorliegende Arbeit ohne fremde Hilfe selbstständig verfasst und nur die angegebenen Hilfsmittel benutzt habe. Wörtlich oder dem Sinn nach aus anderen Werken entnommenen Stellen sind unter Angabe der Quellen erkenntlich gemacht.

---

Christoph André Theiding, 20.09.2022