



Hochschule für Angewandte  
Wissenschaften Hamburg  
*Hamburg University of Applied Sciences*

## Bachelorarbeit

# Gesundheitsbezogene Lebensqualität und Partizipation von Patienten mit diagnostizierter Neurofibromatose Typ 1

vorgelegt von

31.08.2011

Corinna Holm

aus Hamburg

Hochschule für Angewandte Wissenschaften

Studiengang: Gesundheitswissenschaften

Prüferin: Dr.phil./Dipl.Psych. Petersen – Ewert

Zweitprüferin: Prof.Dr. Zita Schillmöller

## **Inhaltsverzeichnis**

<b>1.</b>	Einleitung.....	<b>4</b>
<b>1.1</b>	Allgemeiner Überblick.....	<b>4</b>
<b>1.2</b>	Definition.....	<b>5</b>
<b>1.3</b>	Historischer Überblick.....	<b>6</b>
<b>1.4</b>	Äthiologie und Epidemiologie.....	<b>7</b>
<b>1.5</b>	Klinisches Erscheinungsbild der NF1.....	<b>8</b>
<b>1.5.1</b>	Cafe-au-lait Flecken.....	<b>9</b>
<b>1.5.2</b>	Sprenkelungen der Haut („Freckling“).....	<b>10</b>
<b>1.5.3</b>	Neurofibrome.....	<b>10</b>
<b>1.5.4</b>	Optikusgliom.....	<b>12</b>
<b>1.5.5</b>	Irisknötchen („Lisch-Knötchen“).....	<b>12</b>
<b>1.5.6</b>	Knochenfehlbildung.....	<b>13</b>
<b>1.5.7</b>	Weitere Erkrankungen der NF1.....	<b>14</b>
<b>1.6</b>	Gesundheitsbezogene Lebensqualität.....	<b>15</b>
<b>1.6.1</b>	Methoden zur Erfassung der HRQoL.....	<b>16</b>
<b>1.7</b>	Partizipation.....	<b>17</b>
<b>2.</b>	Stand der aktuellen Forschung.....	<b>18</b>
<b>3</b>	Fragestellung und Hypothesenuntersuchung.....	<b>19</b>
<b>4</b>	Methodik.....	<b>24</b>
<b>4.1</b>	Stichprobe.....	<b>24</b>
<b>4.2</b>	Durchführung.....	<b>26</b>
<b>4.2.1</b>	Untersuchungsplan.....	<b>26</b>
<b>4.3</b>	Instrumente zur Messung der zu untersuchende Variablen.....	<b>27</b>
<b>4.3.1</b>	Short Form-36 Health Survey Questionnaire (SF-36).....	<b>27</b>
<b>4.3.2</b>	World Health Organization Disability Assessment Schedule II (WHODAS 2.0).....	<b>30</b>
<b>4.4</b>	Auswertung.....	<b>32</b>
<b>5.</b>	Ergebnisse.....	<b>33</b>
<b>6.</b>	Diskussion.....	<b>41</b>
<b>7.</b>	Ausblick.....	<b>44</b>
<b>8.</b>	Anhang.....	<b>45</b>
<b>9.</b>	Literaturverzeichnis.....	<b>48</b>
<b>10.</b>	Abbildungsverzeichnis.....	<b>53</b>
<b>11.</b>	Tabellenverzeichnis.....	<b>54</b>

## **Abkürzungsverzeichnis**

CALF:	Cafè-au-lait Flecken
HRQoL:	Health Related Quality of Life
MOS:	Medical Outcome Study
NF1:	Neurofibromatose Typ 1
SF-36:	Short Form-36 Health Survey Questionnaire
SD:	Standardabweichung
WHO:	World Health Organization
WHODAS:	World Health Organization Disability Assessment Schedule
T1:	Teilstudie 1
T2:	Teilstudie 2
T3:	Teilstudie 3

## 1. Einleitung

### 1.1 Allgemeiner Überblick

Neurofibromatose Typ 1 (NF1)<sup>1</sup> ist eine der häufigsten Erbkrankheiten und wird im Durchschnitt erkranken 1 von 3000 Menschen an einer NF1 (Inzidenz 1:3.000-1.4000). Die unterschiedlichen Erscheinungsformen und Stärken der Merkmalsausprägungen der Erkrankung erschweren die allgemeine Beschreibung. Das klinische Erscheinungsbild der NF1 ist sehr variabel (vgl. Mautner et al 1995:61). Die Ausprägung komplexer plexiformer Neurofibrome, eine Vielzahl von dermalen Neurofibromen, skelettale Veränderungen und die dadurch entstehenden Schmerzen können unter anderem zu starken Einschränkungen im Alltag und zu Diskriminierung im privaten und beruflichen Umfeld führen (vgl. Friedrich, 2010: 15). Bisher liegen nur eine geringe Anzahl von Untersuchungen zur Lebensqualität und psychischen Belastung von NF1-Patienten vor, dennoch sprechen erste Befunde für eine deutliche Beeinträchtigung der Betroffenen in diesen Bereichen (vgl. Deinzer; Kupfer, 2010:73).

Aktuell wird ein Verbundforschungsprojekt zur weiteren Erforschung der NF1 und zur Verbesserung der Versorgung von NF1-Patienten durchgeführt. Ein Teilprojekt am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf führt dazu neuropsychologische Untersuchungen durch und betrachtet die gesundheitsbezogene Lebensqualität und psychosoziale Situation von NF1-Patienten. Initiiert wurde das Teilprojekt 6 unter dem Namen: *„Providing psychosocial resources to patients with neurofibromatosis – implementation of a comprehensive counselling concept“* von Prof. Dr. phil. habil. Corinna Petersen-Ewert, Prof. Dr. V.-F. Mautner und Prof. Dr. Monika Bullinger. Die Projektleiterin ist Prof. Dr. phil. habil. Corinna Petersen-Ewert.

Die erhobenen Daten der Teilstudie 1 des gesamten Teilprojektes 6, bilden die Basis der hier vorliegenden Arbeit. In dieser Arbeit wird die gesundheitsbezogene Lebensqualität und die Partizipation an der Gesellschaft von Patienten mit diagnostizierter NF1 untersucht. Der genaue Untersuchungsverlauf wird in Kapitel 3 näher erläutert.

---

<sup>1</sup> Im Folgenden werde ich den Begriff der Neurofibromatose Typ 1 mit NF1 abkürzen und den Begriff der Neurofibromatose mit NF

## 1.2 Definition

Die Neurofibromatose<sup>2</sup> (NF) gehört zu den Phakomatosen. Im Jahr 1923 fasste Van der Hoeve, die Krankheiten *Neurofibromatose von Recklinghausen*, *Morbus Bournville-Pringle*<sup>3</sup> und 1933 zusätzlich die *Angiomatosis retinae cystica*<sup>4</sup> unter den Begriff Phakomatosen zusammen (vgl. Freyschmidt, 2005:154).

Unter einer Phakomatose wird eine heterogene Gruppe, genetisch vererbbarer Krankheiten verstanden, die durch geschwulstartige Anomalien und neurokutane Syndrome auffallen. Darüber hinaus werden fleckenartige Pigmentanomalien als typisches Merkmal einer Phakomatose beschrieben (vgl. Friedrich, 2010:12).

Eine der Erkrankungen die unter den Sammelbegriff Phakomatose fällt, ist die NF. Die NF beschreibt die Entität einer heterogenen Erkrankung. Die Krankheit ist genetisch bedingt und wird autosomal-dominant vererbt (vgl. Hiddemann;Bartram, 2009:147).

Typisch für eine NF sind Spontanmutationen, die sich an der Haut, dem zentralen und peripheren Nervensystem, dem Auge, dem Skelett und einer Vielzahl von Organen befinden. Diese können als dysplastische Abänderungen, beziehungsweise Fehlbildungen auftreten oder wirkliche Neoplasien darstellen. Die weitläufige Variabilität der, unter dem Sammelbegriff Neurofibromatosen zusammengefassten heterogenen Erkrankungen, veranlassten Riccardi im Jahr 1982 die Neurofibromatosen in acht verschiedene Typen zu differenzieren. Die im klinischen Alltag geläufigsten und am häufigsten diagnostizierten sind die Neurofibromatose Typ 1 und Typ 2 (vgl. Friedrich, 2010:8).

Die folgende Arbeit beschäftigt sich ausschließlich mit der NF1.

---

<sup>2</sup> Im Folgenden wird der Begriff der Neurofibromatose mit NF abkürzen

<sup>3</sup> Morbus Bournville – Pringle: tuberöse Hirsklerose, genetische Erkrankung mit autosomal – dominanter Vererbung, im Kindesalter beginnend, mit cerebralen Tumoren und kardialen Veränderung (vgl. Hufschmidt;Lücking;Rauer, 2009:351)

<sup>4</sup> Angiomatosis retinae cystica: auch als von Hippel – Lindau Erkrankung bekannt: seltene genetische Tumorerkrankung, im Kindesalter beginnend, am häufigsten betroffen Augen, ZNS und Nieren

### 1.3 Historischer Überblick

Erste Zeichnungen über augenfällig an NF erkrankte Menschen reichen bis ins Mittelalter zurück. Die erste schriftliche Dokumentation in englischer Sprache über die NF schrieb Akenside 1785 an Hand klinischer Befunde eines Patienten, der schmerzlose Mutationen an unterschiedlichen Arealen des Körpers aufwies, die zum Teil so groß waren wie ein Hühnerei.

Im Jahr 1793 dokumentierte Tilesius in lateinischer und deutscher Sprache, unter dem Titel „Fallbeschreibung von außerordentlich unansehnlicher Haut“ die Beschreibung des „Warzen-Mannes“, einen Patienten mit multiplen fibrösen Tumoren (vgl. Nenning, 2006:5).

Smith beschrieb im Jahr 1849 als erster den Neurofibrom der Zunge und wurde vorerst als Entdecker der NF bekundet. Smith bezog jedoch nicht die neurale Komponente, die Beziehung zwischen Tumoren zum Nervensystem und somit der Erkrankung namensgebende Komponente mit ein (vgl. Friedrich, 2010:5).

Dies gelang erstmals dem Pathologen Friedrich Daniel v. Recklinghausen. Im Jahr 1882 publizierte Recklinghausen in einer Monographie über das Erscheinungsbild der NF und den intensiven Zusammenhang von Nervenzellen und fibrösen Gewebe (vgl. Nenning, 2006:5).

Die NF ist auch heutzutage noch als *von Recklinghausen Krankheit* bekannt (vgl. Rubenstein;Korf, 1990:1).

#### **1.4 Äthiologie und Epidemiologie der NF1**

Die NF1 ist mit einer Inzidenz bei etwa 1:3.000 bis 1:4.000 eine der häufigsten genetisch bedingten Erkrankungen. In 90% der Fälle ist die NF1 die häufigsten Form der NF (vgl. Traupe; Hamm, 2006:77). Sie existiert weltweit ohne ethnische und nationale Unterschiede (vgl. Friedmann, 1999:89 ). Darüber hinaus bestehen auch keine Unterschiede in der Häufigkeit des Auftretens zwischen Männern und Frauen (vgl. Hosten; Liebig, 2007:163).

Die NF1 ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung. Bei diesem Gerüst der Vererbung liegt die genetische Information nicht auf den Geschlechtschromosomen (Gonosomen), sondern auf einem der 22 Chromosomenpaare (Autosomen) und wird somit autonom vom Geschlecht vererbt. Es reicht bereits ein defektes Allel zur Merkmalausprägung der NF1 aus. Das bedeutet, dass wenn ein Elternteil Träger dieses defekten Allels ist, eine 50%ige Wahrscheinlichkeit für das Kind besteht, dieses zu erben und ebenfalls Träger der Merkmalausprägung zu sein (vgl. Hirsch-Kaufmann; Schweiger, 2006:152).

Im Fall der NF1 handelt es sich um eine defekte Regulation eines ungewöhnlichen großen Gens, das sich auf dem Arm des Chromosom 17 (17q11) lokalisiert.

Das NF1-Genprodukt Neurofibromin ist ein Protein, das neben anderen Proteinen für das Gleichgewicht zwischen Wachstum und Spezialisierung von Zellen verantwortlich ist. In Folge des Defektes kommt es zu einem unkontrolliertem Wachstum bestimmter Zelltypen, vorwiegend im peripheren Nervensystems.

Die mögliche Beteiligung des Zentralnervensystems bei der NF1 wurde bereits vor der molekulargenetischen Differenzierung der NF bekannt (vgl. Mautner et al 1995:63).

Der krankheitsentstehende Auslöser der NF1 ist derzeit nicht eindeutig bekannt.

In der Wissenschaft werden verschiedene Faktoren als Ursachen der NF1 diskutiert. Zum einen Störungen der Mikrozirkulation und der zellulären Interaktion und zum anderen eine abnormale Produktion von Wachstumsfaktoren, Zelloberflächenmolekülen oder Komponenten der extrazellulären Matrix.

(vgl. Nenning; Gutjahr, 2006:3)

## 1.5 Klinisches Erscheinungsbild der NF1

Die diagnostischen Merkmale der NF1 reichen von wenigen *Cafè-au-lait-Flecken*, bis mehrfach über den ganzen Körper verteilte Neurofibrome und/oder grobe Entstellung durch plexiforme Neurofibrome, die immense Ausweitungen erreichen können. Dies kann funktionale, wie auch ästhetische Schäden verursachen.

Da die Expressivität der Merkmale sehr variabel ist, liegen international gültige Diagnosekriterien zur Erkennung von NF1 (Abbildung 1) vor. Eine NF liegt immer dann vor, wenn mindestens zwei dieser Kriterien erfüllt sind (vgl. Vogel;Reith;Rummery, 2011:97).

### Übersicht

- 6 oder mehrere *Cafè-au-lait-Flecken* mit einem Durchmesser von > 5mm bei präpubertären, > 15mm bei postpubertären Patienten
- 2 oder mehrere Neurofibrome jeglichen Typs oder mindestens 1 plexiformes Neurofibrom
- Sommersprossenartige Pigmentierung der Achselhöhlen oder der Inguinalregion
- Optikusgliom
- Lisch – Knötchen (Irishamartome)
- Typische Knochenläsionen wie Keilbeinflügeldysplasie oder Verkrümmung der langen Röhrenknochen mit oder ohne Pseudoarthrose
- Ein Verwandter ersten Grades ( Elternteil, Geschwister oder Kind) mit Diagnose von NF1 aufgrund o.g. Kriterien

Abbildung 1: Quelle: NF1-Diagnosekriterien nach Empfehlung der „National Institutes of Health Consensus Conference“ 1988, The Neurofibromatosis Association 2003



### 1.5.1 Cafè-au-lait-Flecken

Die Bezeichnung der *Cafè-au-lait-Flecken* (CALF) beruht auf eine Pigmentzellanreicherung in der Haut, mit einer gleichmäßig hellbraunen (milchkaffeefarbenden) Färbung, an der vordergründig Melanozyten beteiligt sind. Der Rand der CALF ist in der Regel deutlich abgegrenzt. Die Größe kann in ihren Ausmaßen stark variieren, in Einzeldiagnosen können die CALF die Größe eines Handtellers überschreiten (vgl. Traupe; Hamm, 2006:136). Bevorzugt bilden sich die CALF an nicht Licht ausgesetzten Körperbereichen. Grundsätzlich sind CALF die ersten Manifestationen um eine NF1 zu erkennen (vgl. Ganten, 2001:90). Bei einer Anzahl von sechs und mehr CALF mit einem Durchmesser von über 15mm gelten sie bei Erwachsenen als ein definierendes Stigma von NF 1 (vgl. Crowe; Schull, 1953:758). Vergleicht man das Vorkommen von CALF bei der Normalbevölkerung gegenüber der NF1-Patienten so kommen in der Normalbevölkerung die CALF mit einer Häufigkeit von 10% vor und in seltenen Fällen mehr als ein CALF (vgl. Friedrich, 2010:18).



Abbildung.2:  
Café-au-lait-Flecken<sup>5</sup>

Abbildung.3:  
Café-au-lait-Flecken<sup>6</sup>

---

<sup>5</sup> New Zealand Dermatological Society Incorporated. Published online at: <http://dermnetnz.org/common/image.php?path=/systemic/img/s/nf6.jpg>, Download am 25.08.2011

<sup>6</sup> New Zealand Dermatological Society Incorporated. Published online at: <http://dermnetnz.org/common/image.php?path=/systemic/img/nf1.jpg>, Download am 25.08.2011

### 1.5.2 Sprenkelungen der Haut („Freckling“)

Die sogenannten Sprenkelungen, auch *Freckling* genannt, sind Hyperpigmentierungen der Haut, die sich bei der NF1, bevorzugt in der Hautfalte der Leisten und Axillen bilden, also an nicht lichtexponierten Arealen (vgl. Crowe, 1964: 1142). Sie sind kleinfleckig und ähneln in ihrer Farbe den Sommersprossen, hellbraun bis gelb-bräunlich (vgl. Meves, 2006:164). In der Regel finden sich im unmittelbaren Zusammenhang mit den Pigmentanomalien darunter liegende Neurofibrome. Die Pigmentierungen der Haut sind dann aber zumeist dunkler und merklich sichtbarer als die CALF (vgl. Riccardi, 1992:111).



Abbildung 4:  
Freckling in der Achselhöhle<sup>7</sup>

### 1.5.3 Neurofibrome

Neurofibrome bezeichnen Tumore peripherer Nerven. Sie gehen von den Nervenscheiden aus und werden auch als gutartige Nervenscheidentumore bezeichnet, sind daher nur in seltenen Fällen bösartig.

Sie bestehen aus unterschiedlichen Zellarten, die in ihrer Zusammensetzung variieren, zu den Zellarten gehören unter anderen Fibroblasten, Perineuralzellen und überwiegend Schwann-Zellen. Die für die NF1 Erkrankung typischen Neurofibrome, unterteilen sich hauptsächlich in kutane und plexiforme Neurofibrome. Vereinzelt können auch sogenannte Schwannome auftreten (vgl. Schröder, 1999:677).

Das kutane Neurofibrom geht von einer einzigen klein gebündelten Muskel - oder Nervenfasern (*Faszikeln*) aus, die keine weitere Funktion hat und kann daher ohne

---

<sup>7</sup> New Zealand Dermatological Society Incorporated. Published online at: <http://dermnetnz.org/common/image.php?path=/systemic/img/nf3.jpg>, Download am 25.08.2011

funktionsgemäße Defizite entfernt werden (vgl. Schirmer, 2005:91). Das kutane Neurofibrom charakterisiert sich in seiner Histologie durch eine diffuse Wucherung von Schwann-Zellen, perineuralen Zellen und Fibroblasten. Die Neurofibrome, die sich meist erst nach der Pubertät entwickeln, liegen der Haut breitblasig oder gestielt auf (vgl. Schröder, 1999:677).

Die *plexiformen Neurofibrome* haben eine ungleiche Begrenzungen, sind gut durchblutet und wachsen im Inneren eines Nervs. Dies stellt bei der Entfernung ein enormes Problem für die Chirurgie dar. Bei der NF1 treten plexiforme Neurofibrome bevorzugt am Rumpf, an den Gliedmaßen und am Kopf auf und ziehen oft, durch fingerartige Fortsätze, die umliegenden Gewebe in Mitleidenschaft. Dadurch können sie des Weiteren eine extreme Vergrößerung von Geweben und Organen herbeiführen oder aber auch eine Auflösung und Degeneration des Knochens verursachen, was wiederum zu starken Entstellungen führen kann (vgl. Ganten, 2001:548). Mit dem Wachstum der Tumore steigt die Anzahl der Schwann-Zellen und der Perineuralzellen (vgl. Schirmer, 2005:91 ).

Meist treten die plexiformen Neurofibrome bereits in der frühen Kindheit auf (vgl. Nenning; Gutjahr, 2006:23).

Das *Schwannom* ist die dritte Struktur der gutartigen peripheren Tumore, tritt bei der Erkrankung NF1 allerdings nur vereinzelt auf. Es ist im Gegensatz zum plexiform Neurofibrom klar und gut abgegrenzt, da deren neubildende Wucherung ausschließlich von Schwann-Zellen abstammen.



Abbildung 5:  
Neurofibrome<sup>8</sup>

Abbildung 6:  
Neurofibrom<sup>9</sup>

Abbildung 7:  
plexiformes  
Neurofibrom<sup>10</sup>

Abbildung 8:  
m. Neurofibromen  
übersäter Rücken<sup>11</sup>

<sup>8</sup> New Zealand Dermatological Society Incorporated. Published online at: <http://www.dermnetnz.org/common/image.php?path=/systemic/img/nf2.jpg>, Download am 23.07.2011

<sup>9</sup> New Zealand Dermatological Society Incorporated. Published online at: <http://www.dermnetnz.org/common/image.php?path=/systemic/img/nf5.jpg>, Download am 23.07.2011

<sup>10</sup> New Zealand Dermatological Society Incorporated. Published online at:

#### 1.5.4 Optikusgliom

Das Optikusgliom ist ein gutartiger meist zellarmer und faserreicher Tumor des zentralen Nervengewebes. Das Optikusgliom kann sowohl im einseitigen als auch im beidseitigen Bereich des Sehnervs auftreten. Darüber hinaus kann die Sehnervkreuzung mit betroffen sein, auch eine Ausbreitung des Tumors innerhalb des Gewebes der gesamten Sehbahn ist möglich (vgl. Chateil et al 2001:26).

Das Auftreten eines Optikusgliom bei einer NF1 liegt zwischen 9% -15% (vgl. Lewis et al, 1984:931), neuere Studien gehen sogar von bis zu 20% aus (vgl. Listernick et al, 2007:1265). Die Tumorfortschreitung und die Beeinträchtigung ist umso stärker, desto früher ein Optikusgliom bei der NF1 auftritt (vgl. Schröder et al 1999:215). Das Auftreten eines Optikusglioms steht in keiner Abhängigkeit zu anderen Manifestationen, die mit einer NF1 einhergehen, wie zum Beispiel neurologische und skelettale Manifestationen (vgl. Lewis et al 1984:930).

#### 1.5.5 Irisknötchen („Lisch-Knötchen“)

Die Irisknötchen auch Lisch-Knötchen genannt, nach ihrem Entdecker dem Augenarzt Lisch, sind ein charakteristisches Merkmal für eine NF1. Bei Erwachsenen treten sie mit einer Wahrscheinlichkeit von 100% auf (vgl. Moskopp; Wassmann, 2005:716), bezieht man Kinder mit ein, liegt die Häufigkeit eines Auftretens der Lisch-Knötchen bei über 90% (vgl. Lewis; Riccardi, 1981:88).

Die bildgebende Diagnostik der Lisch-Knötchen beschreibt Variationen in Größe und Form. Diese können eine farblose bis gelb oder bräunliche Färbung aufweisen und treten als kuppelförmige Wölbung als gutartige Tumore an der Oberfläche der Iris (*Irisharmatom*) auf (vgl. Moskopp; Wassmann, 2005:716). Die Lisch-Knötchen können am besten mit einer ophthalmologischen Spaltlampe diagnostiziert werden (vgl. Lewis; Riccardi, 1981:88).



---

<http://www.dermnetz.org/common/image.php?path=/systemic/img/nf4.jpg>, Download am 23.07.2011

<sup>11</sup> © Urban & Fischer 2003 – Roche Lexikon Medizin, 5.Aufl. Published online at:  
<http://www.tk.de/rochelexikon/pics/p26587.000-1.html>, Download am 23.07.2011

### Abbildung 9:Lisch-Knötchen auf der Iris<sup>12</sup>

Auf Grund der Häufigkeit des Auftretens der Lisch-Knötchen und der guten Sichtbarkeit durch die ophthalmologische Spaltlampe, sind sie ein sicheres und gutes Hilfsmittel eine NF1 zu diagnostizieren. Die Sehkraft wird durch die Lisch-Knötchen nicht beeinträchtigt. Sie lokalisieren sich bis zu 75% in der unteren Irishälfte (vgl. Lubs et al 1991:324).

#### **1.5.6 Knochenfehlbildungen**

Eine weiteres Merkmal der NF1 sind Skelettveränderung. Skelettale Veränderungen durch Knochenfehlbildungen sind eine gleichermaßen repräsentative Manifestation bei der NF1 wie auch die Hauterscheinungen. Zusätzlich sind sie eines der unverstandenen Kriterien der Erkrankung (vgl. Friedrich, 2010:23).

13% bis 14% der an NF1 erkrankten Patienten sind von einer Knochenfehlbildung betroffen, die sich in Form einer angeborenen Pseudoarthrose an den sogenannten langen Röhrenknochen äußert. Zu diesen langen Röhrenknochen gehören Oberarmknochen, Elle, Speiche, Oberschenkelknochen und das Schien- und Wadenbein (vgl. Leutert; Schmidt, 2008:46). Darüber hinaus kann es zu einer Verformung der Wirbelkörper (einer Skoliose) kommen und des Weiteren zu enormen Knochendysplasien, die den Kopf und das Gesicht betreffen und überdies zu Skelettveränderung führen (vgl. Ramelli et al 2000:28). Bereits in frühen Kinderjahren wird eine merkliche Wachstumsverzögerung der NF1-Patienten deutlich (vgl. Riccardi, 1990:111). Im Vergleich liegt die Durchschnittskörpergröße der NF1 erkrankten etwa 8cm unterhalb der Normalbevölkerung (vgl. Friedrich, 2010:23).

Am Häufigsten wird die Skoliose bei den Knochenfehlbildungen der NF1-Patienten beschrieben, darauf folgen die Kyphosen und Kyphoskoliosen. Diese könne in einer derartigen Schwere verkrümmt sein, so dass sich eine Querschnittslähmung entwickeln kann. In einigen Fällen kann eine Querschnittslähmung u.a. auf Grund von Neurofibromen, die im Wirbelkanal wachsen, entstehen (vgl. Stark et al 2002:928)

---

<sup>12</sup> © Urban & Fischer 2003 – Roche Lexikon Medizin, 5.Aufl. Published online at: <http://www.tk.de/rochelexikon/pics/p22617.002-1.html>, Download am 25.08.2011

Weiterhin wurden bei der NF1 Pseudoarthrosen insbesondere am Schienbein beobachtet. Durch neueste Studien sind Pseudoarthrosen an den oberen Extremitäten bekannt geworden (vgl. Tucker et al 2009:259). Die Pseudoarthrosen sind oft angeboren oder gehen aus pathologischen Frakturen hervor (vgl. Fröder, 2003:2)

Besonders ungewöhnlich ist der exorbitante Wuchs der Knochen der Extremitäten, bei oberhalb sich ausbreitenden plexiformen Neurofibromen, die auch „Elephantitis neurofibromatosa“ genannt wird (vgl. Hunt; Pugh, 1961:3). Konträr dazu kann es auch zu Unterentwicklungen kommen oder überdies von nicht Vorhandensein ganzer Knochenteile (vgl. Fienmann; Yakovac, 1970:341).

Am Schädel treten die Veränderungen der Knochen des Öfteren in Begleitung von plexiformen Neurofibromen auf. Es werden aber auch Veränderungen durch einfache Neurofibrome verursacht. An der Schädelkalotte treten Lädierung oft an der Lambdanaht auf, weiterhin wurden gerade bei Kinder eine Makrozephalie nicht selten im Zusammenhang mit einer NF1 beobachtet . Eine Makrozephalie beschreibt eine überdurchschnittlich Größe des Schädels, die allerdings im Fall der NF1 ohne eine Hirndrucksymptomatik auftritt (vgl. Di Mario et al 1993:28).

### **1.5.7 Weitere Erkrankung der NF1**

Neben den bereits genannten Diagnosekriterien treten noch weitere Erkrankungen, die in vielen Fällen in Verbindung mit der NF1 stehen, auf. Zu diesem Spektrum gehören: intestinale Störungen, Gefäßläsionen sowie intrakranielle Tumoren (vgl. Friedrich, 2010:31). Zu den Psychosozialen Aspekten zählen in Verbindung mit der NF1 Lernstörungen. Wobei hervorgehoben werden muss, dass es sich hierbei um Teilleistungsschwächen handelt. Diese können sich beispielsweise in Lese-, Schreib- oder Rechenschwäche, als Koordinationsstörung und hier bevorzugt in der Feinmotorik oder als Aufmerksamkeitsstörung und Hyperaktivität äußern. Darüber hinaus werden Kommunikationsstörungen beobachtet, im Sinne von Artikulationsstörungen und Sprachentwicklungsstörungen (vgl. Nenning; Gutjahr, 2006:26).

## 1.6 Gesundheitsbezogene Lebensqualität

Betrachtet man die Lebensqualitätsforschung historisch, ist sie noch ein recht junger Bestandteil der medizinischen Wissenschaft. Dementsprechend sind erste Definitionsversuche auf das Jahr 1975 zurückzuführen und eine deutliche Steigerung von Publikationen zur Thematik seit dem Jahr 1986 zu verzeichnen (vgl. Ravens-Sieberer; Cieza, 2000:25).

Betrachtet man sie als Messgröße, so ist die Lebensqualität in der Medizin eine einnehmende Größe zur subjektiven Repräsentation von Gesundheit (vgl. Radoschewski, 2000:173), während sie in den Sozialwissenschaften eher als ein Beleg für die Beurteilung von Lebensbedingungen betrachtet wird. Insbesondere die gesundheitsbezogene Lebensqualität (HRQoL)<sup>13</sup> und die Erfassung dieser, beinhaltet beeinflussbare Faktoren, die eine wichtige Beziehung, beispielsweise für therapeutische Maßnahmen, in der Medizin darstellen (vgl. Ravens- Sieberer; Cieza, 2000:36) und mittlerweile als Outcome-Parameter zur Bewertung dienen. (vgl. Bullinger et al 2007:746).

Die HRQoL wird von Patient zu Patient unterschiedlich bewertet und jeder entscheidet für sich individuell, was für ihn Qualität auf das gesundheitsbezogene Leben bedeutet und inwieweit Beeinträchtigungen vorliegen. Durch diese einzelnen subjektiven Wahrnehmungen, variiert die Beurteilung der HRQoL stark und erschwert somit auch die Messbarkeit und Erfassung. Dies lässt aber unter anderem erklären, warum keine allgemeingültige Begriffsdefinitionen von *Lebensqualität* und *gesundheitsbezogener Lebensqualität* existieren (vgl. Radoschewski, 2000:174).

In Anlehnung an die operationale WHO-Defintition von Gesundheit, beinhaltet Lebensqualität die subjektive Repräsentation der psychischen, sozialen, mentalen und alltagsbezogenen Lebensbereiche im Selbstbericht von Personen (vgl. Bullinger; Morfeld, 2002:19). Nach Bullinger ist die HRQoL mit subjektiven Gesundheitsfaktoren gleichzusetzen und beschreibt ein multidimensionales psychologisches Konstrukt mit mindestens vier Komponenten, die es zu operationalisieren gilt. Die vier Komponenten umfassen das psychische Befinden,

---

<sup>13</sup> HRQoL : Health Related Quality of Life. Im folgenden werde ich den Begriff gesundheitsbezogene Lebensqualität mit HRQoL abkürzen

die körperliche Verfassung, die sozialen Beziehungen und die funktionale Kompetenz der Befragten (vgl. Bullinger, 1994:145). Des Weiteren beschreibt Bullinger die HRQoL als reflektiertes Wohlbefinden und Funktionsfähigkeit von Patienten in Hinsicht auf körperliche, emotionale, mentale, soziale und alltägliche Funktion. Als beeinflussende Komponenten der HRQoL sind bisher hauptsächlich psychische Konstrukte wie beispielsweise Bewältigungs- und Copingstrategien sowie soziale Unterstützung und Netzwerke entschlüsselt worden (vgl. Bullinger et al 2007:734). Da aber auch die HRQoL mit zunehmenden Alter sinkt und Männer eine höhere HRQoL als Frauen aufweisen, sind Alter und Geschlecht ebenso zwei weitere Einflussgrößen der HRQoL (vgl. Bullinger; Kirchberger, 1995:31)

### **1.6.1 Methoden zur Erfassung der HRQoL**

Wie bereits oben beschrieben, handelt es sich bei Lebensqualität, wie auch bei der HRQoL, um eine ausschließlich subjektive Wahrnehmung eines Individuums und beschreibt somit ein qualitatives Phänomen. Nichtsdestotrotz ist es in der Medizin unvermeidlich diese zu operationalisieren und somit zu quantifizieren, um kommunikative Fehlannahmen zu umgehen und das subjektive Erleben institutionell zu verarbeiten und erkennbar zu machen (vgl. Radoschewski, 2000:181).

Derzeit gibt es zahlreiche Instrumente, die zur Erfassung der HRQoL entwickelt wurden, eine häufig verwendete Form zur Erfassung der HRQoL ist der Fragebogen (vgl. Bullinger; Morfeld, 2002:23). Keines davon ist jedoch qualifiziert genug die gesamte Bandbreite der Lebensqualität einer Person zu erfassen (vgl. Radoschewski, 2000: 163), sie erfüllen aber psychometrische Standards wie Validität, Reliabilität und Sensivität (vgl. Bullinger et al 2007:738).

Die für diese Arbeit verwendeten Messinstrumente sind krankheitsübergreifend, also unspezifisch (*generisch*). Der Vorteil eines unspezifischen Instruments liegt in der Vergleichbarkeit von verschiedenen Patienten-Gruppen wie zum Beispiel somatische Erkrankung vs. psychische Erkrankung und der ökonomischen Untersuchung von Lebensqualitäts-Parametern (vgl. Riederer; Laux, 2009:467).



## 1.7 Partizipation

Antonovsky präsentiert in seinem Salutogenesemodell, dass ein Kohärenzgefühl und Widerstandsressourcen durch Lebenserfahrungen entwickelt werden und das deren Muster stark von der Partizipation und Selbstbestimmung geformt sind, also von den Erfahrungen, bei denen sich Menschen als gestaltende, aktive Produzenten ihrer Biographie erleben und begreifen können. Die Partizipation wird auch in der Ottawa-Charta<sup>14</sup> der Weltgesundheitsorganisation (WHO 1986) zur Gesundheitsförderung als wichtige Komponente für Gesundheit hervorgehoben.

Dort wird unter anderem beschrieben, dass Gesundheit vom Menschen in seiner alltäglichen Umwelt geschaffen wird, zum Beispiel an den Orten wo er spielt, lernt, arbeitet und liebt. Gesundheit entsteht dadurch, dass ein Mensch für sich selbst und andere sorgen kann, er in der Lage ist, selber Entscheidungen zu fällen und eine Kontrolle über die eigenen Lebensumstände ausüben kann und die Gesellschaft in der er lebt Bedingungen herstellt, die allen ihren Bürgern Gesundheit ermöglicht.

In weiterer Literatur wird beschrieben das eine fehlende Partizipation Stressoren und Spannungszustände erzeugt, die wiederum zu Beschwerden und Beeinträchtigungen auf dem Gesundheits-Krankheitskontinuum zu einer Bewegung in Richtung Krankheit führen können (vgl. Lenz, 2001:49).

Da die Partizipation wie bereits beschrieben eine wichtige Komponente für die Gesundheit darstellt hat sich während der Auseinandersetzung mit der Erkrankung NF1 die Frage gestellt, ob und inwieweit die Teilhabe am gesellschaftlichen Leben von NF1 erkrankten Personen eingeschränkt ist. Dies wird in empirischen Teil dieser Arbeit näher untersucht.

---

<sup>14</sup> Ottawa-Charta: Leitbild der Gesundheitsförderung und ein mehrfach zitiertes Dokument vom Kongress 1986 in Kanada (vgl. Ruckstuhl, 2011:11).

## 2. Stand der aktuellen Forschung

Bisher liegen nur wenigen Studien zur Lebensqualität und psychischen Belastung von NF1-Patienten vor, dennoch sprechen erste Befunde für eine deutliche Beeinträchtigung der Betroffenen (vgl. Deinzer; Kupfer, 2010:73).

Das Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend beschreibt im Gender Datenreport, dass Frauen und Männer Belastungen und Krankheiten unterschiedlich verarbeiten. Desweiteren wird erläutert das Frauen und Männer Beeinträchtigung ihrer Gesundheit unterschiedlich wahrnehmen, weil es nicht zum verbreitetem Männerbild passt, krank zu sein, so dass sich Männer häufig auch dann für gesund halten, auch wenn sie es aus medizinischer Perspektive nicht sind<sup>15</sup>.

Des Weiteren gibt es zur NF1 interessante Untersuchungen die derzeit in verschiedenen Ländern stattfinden. Das Ziel dieser Untersuchungen ist es, durch Medikamente plexiforme Neurofibrome zum Schrumpfen zu bringen, Lernstörungen zu mildern und Maligne periphere Nervenscheidentumoren besser behandeln zu können (vgl. Reisel, 2011:5).

Darüber hinaus haben Wissenschaftler des Max-Planck-Instituts für molekulare Genetik in Berlin und des Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf einen Biomarker-Kandidaten für die Tumorbelastung von Patienten mit NF1 entdeckt. Ein Protein, welches sich MIA nennt, kommt im Blut von Patienten mit vielen oder großen Tumoren besonders gehäuft vor. Es ist außerdem auch dann messbar, wenn äußerlich keine Tumoren sichtbar sind. Mit diesem Biomarker könnten Patienten mit diagnostizierter NF mit höherer Tumorbelastung frühzeitiger und leichter identifiziert werden und somit die Behandlungsmöglichkeiten verbessert werden (vgl. Kolanczyk et al 2011:9).

---

<sup>15</sup> <http://www.bmfsfj.de/Publikationen/genderreport/0-einleitung.html>, Download am 29.07.2011

### **3. Fragestellung und Hypothesenuntersuchung**

Das Ziel dieser Arbeit ist es zu untersuchen, ob eine Beeinträchtigung der HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1 besteht.

Aus den vorangehenden Kapiteln wird deutlich, dass Alter und Geschlecht zwei beeinflussende Komponenten der HRQoL sind, deshalb wird der Frage nachgegangen inwieweit das Alter und das Geschlecht von Patienten mit diagnostizierter NF1 die HRQoL beeinflussen. Zusätzlich wird die Partizipation an der Gesellschaft unter der gleichen Fragestellung betrachtet.

In einer weiteren Auswertung wird untersucht, inwieweit es einen signifikanten Zusammenhang zwischen der HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1 gibt.

In einer weiteren Untersuchung dieser Arbeit wird der Frage nachgegangen, ob die Sichtbarkeit der Erkrankung im Alltag und die Anzahl der Neurofibrome, einen Einfluss auf das körperliche und psychische Wohlbefinden der HRQoL haben. Auch in Bezug auf die Partizipation an der Gesellschaft wird genauer analysiert inwieweit die Sichtbarkeit der Erkrankung und die Anzahl der Neurofibrome der NF1-Patienten beeinflussende Komponenten sind.

Für diese Arbeit ergeben sich daraus folgende Fragestellungen und Hypothesen:

**A: Gibt es einen signifikanten Zusammenhang zwischen dem Alter und dem körperlichen bzw. psychischen Summenwert der HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1?**

H<sub>1</sub>: Es gibt einen signifikanten Zusammenhang zwischen Alter und dem körperlichen bzw. psychischen Summenwert der HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1

H<sub>0</sub>: Es gibt keinen signifikanten Zusammenhang zwischen Alter und dem körperlichen bzw. psychischen Summenwert der HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1

**B: Gibt es einen signifikanten Zusammenhang zwischen dem Alter und der Teilhabe an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1?**

H<sub>1</sub>: Es gibt einen signifikanten Zusammenhang zwischen Alter und der Teilhabe an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1

H<sub>0</sub>: Es gibt keinen signifikanten Zusammenhang zwischen Alter und der Teilhabe an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1

**C: Besteht ein Geschlechterunterschied hinsichtlich der körperlichen und psychischen HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1?**

H<sub>1</sub>: Es besteht ein Geschlechtsunterschied hinsichtlich der körperlichen und psychischen HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1

H<sub>0</sub>: Es besteht kein Geschlechtsunterschied hinsichtlich der körperlichen und psychischen HRQoL bei Patienten mit diagnostizierter NF1

**D: Besteht ein Geschlechterunterschied hinsichtlich der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1?**

H<sub>1</sub>: Es besteht ein Geschlechterunterschied hinsichtlich der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1

H<sub>0</sub>: Es besteht kein Geschlechterunterschied hinsichtlich der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1

**E: Unterscheiden sich NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben in der körperlichen und psychischen HRQoL von den NF1-Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben?**

H<sub>1</sub>: NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben unterscheiden sich in der körperlichen und psychischen HRQoL von den NF1-Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben.

H<sub>0</sub>: NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben unterscheiden sich nicht in der körperlichen und psychischen HRQoL von den NF1-Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben.

**F: Unterscheiden sich NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben in der Partizipation an der Gesellschaft von den NF1-Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben?**

H<sub>1</sub>: NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben unterscheiden sich in der Partizipation an der Gesellschaft von den NF1-Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben.

H<sub>0</sub>: NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben unterscheiden sich nicht in der Partizipation an der Gesellschaft von den NF1-Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben.

**G: Besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der körperlichen bzw. psychischen HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1?**

H<sub>1</sub>: Es besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der körperlichen bzw. psychischen HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1

H<sub>0</sub>: Es besteht kein signifikanter Zusammenhang zwischen der körperlichen bzw. psychischen HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit diagnostizierter NF1

**H: Unterscheiden sich NF1-Patienten, deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, in der körperlichen und psychischen HRQoL von den NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist.?**

H<sub>1</sub>: NF1-Patienten, deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, unterscheiden sich in der körperlichen und psychischen HRQoL von den NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist.

H<sub>0</sub>: NF1-Patienten, deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, unterscheiden sich nicht in der körperlichen und psychischen HRQoL von den NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist.

**I: Unterscheiden sich NF1-Patienten, deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, in der Partizipation an der Gesellschaft von den NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist.?**

H<sub>1</sub>: NF1-Patienten, deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, unterscheiden sich in der Partizipation an der Gesellschaft von den NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist.

H<sub>0</sub>: NF1-Patienten, deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, unterscheiden sich nicht in der Partizipation an der Gesellschaft von den NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist.

**J: Besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der Anzahl an Neurofibromen und der körperlichen bzw. psychischen HRQoL bei Patienten mit NF1?**

H<sub>1</sub>: Es besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der Anzahl an Neurofibromen und der körperlichen bzw. der psychischen HRQoL bei Patienten mit NF1

H<sub>0</sub>: Es besteht kein signifikanter Zusammenhang zwischen der Anzahl an Neurofibromen und der körperlichen bzw. der psychischen HRQoL bei Patienten mit NF1

**K: Besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der Anzahl an Neurofibromen und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit NF1?**

H<sub>1</sub>: Es besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der Anzahl an Neurofibromen und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit NF1

H<sub>0</sub>: Es besteht kein signifikanter Zusammenhang zwischen der Anzahl an Neurofibromen und der Partizipation an der Gesellschaft bei Patienten mit NF1

## 4. Methodik

### 4.1 Stichprobe

Die Gesamtstichprobe der Gesamtstudie umfasst n= 196. Die Gesamtstudie beinhaltet 3 Teilstudien (T1-T3). In den Teilstudien 1 (T1)<sup>16</sup> und 3 (T3) wird eine Selbsterhebung durch Fragebögen, neurologische Testung und medizinische Datendokumentation durchgeführt. In der Teilstudie 2 (T2) wird eine Selbsterhebung durch Fragebögen durchgeführt. Der Zugang zu den an NF1 erkrankten Patienten erfolgte über die *Neurofibromatose-Ambulanz* am UKE (Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf) durch das bereits genannte Teilprojekt 6: „*Providing psychosocial resources to patients with neurofibromatosis – implementation of a comprehensive counselling concept*“ unter der Leitung von Prof. Dr. phil. habil. Corinna Petersen-Ewert .

Nach Prüfung der Ein- und Ausschlusskriterien (siehe Abbildung 10) und der anschließenden Dokumentation des ersten Messzeitpunktes umfasste die Gesamtstudie zum Zeitpunkt der T1 n= 196, davon entschieden sich 48 (24.5%) gegen eine Teilnahme an der Gesamtstudie, so dass n= 148 umfasst.

Ein- und Ausschlusskriterien		
Einschluss:	Ausschluss Gesamtstudie	Ausschlusskriterien für neuropsychologische Testung
<ul style="list-style-type: none"><li>• Alter ≥ 18</li><li>• Ärztlich gesicherte Diagnose NF1</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Betreuung</li><li>• Alter ≥ 70</li><li>• psychotische Störung</li><li>• ungenügende Deutschkenntnisse</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• nicht kompensierte Seh- und Hörbeeinträchtigung</li><li>• neurologische Erkrankung (von NF 1 unabhängig)</li><li>• Substanzmissbrauch</li><li>• laufende Therapie mit psychoaktiven Substanzen</li><li>• laufende Krebstherapie</li></ul>

Abbildung 10: In Anlehnung an die Ein- und Ausschlusskriterien Teilstudie 1: Längsschnittstudie (Quelle: Zwischenbericht für den Zeitraum 01.01.2009-31.12.2009)<sup>17</sup>

<sup>16</sup> Im Folgenden wird der Begriff der Teilstudie 1 mit T1 abkürzen

<sup>17</sup> Petersen-Ewert C. (2010). Zwischenbericht für den Zeitraum 01.01.2009 bis 31.12.2009, Teilprojekt 6 „Providing psychosocial resources to patients with neurofibromatosis – implementation of a comprehensive



An der Erhebung der T1 nahmen Patienten in einem Altersbereich von 21 bis 68 teil. Bei der Stichprobe handelt es sich um eine anfallende Stichprobe.

Die Patienten sind im Mittel 40 Jahre alt ( SD= 12.0). Von den Patienten (n= 148) sind 44.9% weiblich und 55.1% männlich. Hinsichtlich des Familienstandes ist die Über die Hälfte der Probanden ist ledig (56.9%) und 28,1% sind verheiratet. In einer Partnerschaft leben 30.1% der Gesamtstichprobe. Im Hinblick auf die Schulbildung wurde am häufigsten der Realschul- (37.9%) bzw. (Fach-) Hochschulabschluss (33.1%) angegeben, gefolgt vom Haupt-/Volksschulabschluss mit 27.2%. Ein Proband (1%) hat keinen Schulabschluss. Jeweils 49.0% der Patienten sind in Vollzeit berufstätig und 17.7% arbeiten in Teilzeit. 11 (7.5%) der Patienten sind arbeitslos und neun (6.1%) der Patienten sind altersberentet. Eine Erwerbs-/Berufsunfähigkeitsrente erhalten ebenfalls neun (6.1%) der Patienten. 4.8% sind Hausfrau/-mann, weitere 6.1% gehen einer Ausbildung nach. Vier Patienten ( 2.7%) studieren. Die Zusammenfassung der Stichprobe ist im Anhang in der Tabelle 1 zu sehen.

## 4.2 Durchführung

### 4.2.1 Untersuchungsplan

Mit Hinblick auf die Hypothesen ergaben sich folgende Untersuchungsvariablen:

- Sichtbarkeit der Erkrankung im Alltag
- Anzahl der Neurofibrome
- körperlicher Summenwert aus dem SF-36
- psychischer Summenwert aus dem SF-36
- Participation in Society Summenwert aus dem WHODAS II

Mit Hinblick auf die demographische und die medizinische Stichprobencharakteristika wurden folgende Variablen untersucht:

- Geschlecht
- Alter
- Familienstand
- Partnerschaft
- Schulabschluss
- derzeitige berufliche Situation
- Lokalisation der Neurofibrome
- Verwandte 1.Grades mit NF1
- Schweregrad nach Eichhorn

Die Rekrutierung der Probanden erfolgte über die *Neurofibromatose-Ambulanz* des Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf. Allen Studienteilnehmern wurden die Fragebögen sowie ein frankierter und adressierter Rückumschlag übersendet. Zur Erhöhung der Rücklaufquote erhielten die Probanden bei fehlendem Fragebogeneingang nach Ablauf eines Monats ein Erinnerungsschreiben. Eine Berücksichtigung als Teilnehmer erfolgte dann, wenn oben genannten Ein- und Ausschlusskriterien erfüllt waren. Im Juli 2009 wurde mit der Datenerhebung begonnen und im Juni 2010 wurde die Datenerhebung der T1 abgeschlossen.

Bei der Stichprobe handelt es sich um eine quantitative Längsschnittstudie<sup>18</sup>.

Bei der Literaturrecherche wurden die folgenden Datenbanken und Suchbegriffe verwendet:

- Datenbanken:
- Campus Katalog
- PubMed, Medline
- Embase, BioMed Central
- ISI Web of Science
- Bilddatenbank: dermanetz.org

Suchbegriffe: Phakomatose, Morbus Recklinghausen, Neurofibromatose Typ 1, Neurofibrome, gesundheitsbezogene Lebensqualität, Partizipation, Coping, SF-36, WHO DAS-II

#### **4.3 Instrumente zur Messung der zu untersuchenden Variablen**

Es wurden ausschließlich Self-Report-Messinstrumente im Rahmen eines Fragebogens ausgewertet.

##### **4.3.1 Instrument zur Messung der HRQoL - Short Form-36 Health Survey Questionnaire (SF-36)**

Zur Erhebung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität wurde die deutschsprachige Version (Version 1.0) Short Form-36 Health Survey Questionnaire (SF-36) nach Bullinger & Kirchberger verwendet. Der SF-36 ist eine verkürzte Form des in den 1960er und 1970er, in den USA entwickelten, Health Survey Questionnaire. Der Health Survey Questionnaire steht im Zusammenhang mit der Medical Outcomes Study (MOS)<sup>19</sup> und umfasst 149 Items (vgl. Lüthi, 2007:34). Das krankheitsübergreifende Messinstrument SF-36 ist das weltweit am häufigsten eingesetzte Messinstrument (vgl. Rimmelberg; Hammelstein, 2006:31) und erfasst 35 Items unterteilt in 8 Dimensionen

---

<sup>18</sup> Petersen-Ewert C. (2010). Zwischenbericht für den Zeitraum 01.01.2009 bis 31.12.2009, Teilprojekt 6 „Providing psychosocial resources to patients with neurofibromatosis – implementation of a comprehensive counselling concept“. Universitätsklinikum Eppendorf

<sup>19</sup> Medical Outcome Study (Mos): Studie zur Prüfung der Leistung von Versicherungssystemen in Amerika

subjektiver Gesundheit: *Körperliche Funktionsfähigkeit, Körperliche Rollenfunktion, Körperliche Schmerzen, Allgemeine Gesundheitswahrnehmung, Vitalität, Soziale Funktionsfähigkeit, Emotionale Rollenfunktion* und *Psychisches Wohlbefinden*. In einem zusätzlichen Item wird der *Gesundheitszustand im Vergleich zum Vorjahr* abgefragt. Modifiziert sind die Antwortkategorien in einfach binär: „ja/nein“ und in drei-, fünf- oder sechstufigen Likertskalierung, das Antwortspektrum erstreckt sich beispielsweise auf eine fünfstufigen Skala von 0 = „überhaupt nicht“ bis 5 = „sehr“ beinhalten.

Eine Zusammenfassung in zwei Hauptdimension können zum einen in einen physischen Summenwert durch die ersten vier Dimensionen und zum anderen in einen psychischen Summenwert durch die letzten vier Dimensionen kategorisiert werden (vgl. Bullinger; Kirchberger, 1998:8). Die einzelnen Items wurden mit einer entsprechenden Syntaxdatei zu diesen Skalen zusammengefasst. Dabei wurden sie laut Anweisungen der Testautoren unterschiedlich gewichtet und so transformiert das sich ein Skalenwert zwischen 0-100 ergibt. (Bullinger;Kirchberger, 1998:9).

Bei der Übersetzung und Prüfung des SF-36 in die deutsche Sprache wurden sehr gute psychometrische Eigenschaften hinsichtlich der Reliabilität und der Validität des Fragebogens festgestellt (vgl. Bullinger, 2000:190). Eine Übersicht der unterteilten 8 Dimensionen und dem Zusatzitem sind der Abbildung 11 zu entnehmen. Ein Beispiel für Fragen des SF-36 ist der Abbildung 12 zu entnehmen.

<i>Übersicht der 8 Dimensionen und des Zusatzitem des SF-36</i>			
<i>Konzepte</i>	<i>Anzahl der Items</i>	<i>Anzahl der Stufen</i>	
Körperliche Funktionsfähigkeit	10	21	Ausmaß, in dem der Gesundheitszustand körperliche Aktivitäten wie Selbstversorgung, Gehen, Treppen steigen, bücken, heben und mittelschwere oder anstrengende Tätigkeiten beeinträchtigt
Körperliche Rollenfunktion	4	5	Ausmaß, in dem der körperliche Gesundheitszustand die Arbeit oder andere tägliche Aktivitäten beeinträchtigt, z.B. weniger schaffen als gewöhnlich, Einschränkungen in der Art der Aktivitäten oder Schwierigkeiten bestimmte Aktivitäten auszuführen
Körperliche Schmerzen	2	11	Ausmaß an Schmerzen und Einfluss der Schmerzen auf die normale Arbeit, sowohl im als auch außerhalb des Hauses
Allgemeiner Gesundheitswahrnehmung	5	21	Persönliche Beurteilung der Gesundheit, einschließlich aktueller Gesundheitszustand, zukünftige Erwartung und Widerstandsfähigkeiten gegenüber Erkrankungen
Vitalität	4	21	Sich energiegeladener und voller Schwung fühlen versus müde und erschöpft
Soziale Funktionsfähigkeit	2	9	Ausmaß, in dem die körperliche Gesundheit oder emotionale Probleme normale soziale Aktivitäten beeinträchtigen
Emotionale Rollenfunktion	3	4	Ausmaß, in dem emotionale Probleme die Arbeit oder andere tägliche Aktivitäten, beeinträchtigen; u.a. weniger Zeit aufbringen, weniger schaffen und nicht so sorgfältig wie üblich
Psychisches Wohlbefinden	5	26	Allgemein psychische Gesundheit, einschließlich Depression, Angst emotionale und verhaltensbezogene Kontrolle, allgemeine positive Gestimmtheit
Veränderung der Gesundheit	1	5	Beurteilung des aktuellen Gesundheitszustandes im Vergleich zum vergangenen Jahr

Abbildung 11 : In Anlehnung an Tab.1: Gesundheitskonzept; Itemzahl- und stufen sowie Inhalt der acht SF-36 Skalen und des Items zur Veränderung des Gesundheitszustandes nach Bullinger & Kirchberg (1998)

Beispiele für Fragen aus dem SF-36	
1.	<p><b>Wie würden Sie Ihren Gesundheitszustand im allgemeinen beschreiben?</b></p> <p>Ausgezeichnet <input type="radio"/>    sehr gut <input type="radio"/>    gut <input type="radio"/>    weniger gut <input type="radio"/>    schlecht <input type="radio"/></p>
2.	<p><b>Wie sehr haben Ihre körperliche Gesundheit oder seelische Probleme in den vergangenen 4 Wochen Ihre normalen Kontakte zu Familienangehörigen, Freunden, Nachbarn oder zum Bekanntenkreis beeinträchtigt?</b></p> <p>Überhaupt nicht <input type="radio"/>    etwas <input type="radio"/>    mäßig <input type="radio"/>    ziemlich <input type="radio"/>    sehr <input type="radio"/></p>

Abbildung 12: Beispiele für Fragen aus dem SF-36: Quelle in Anlehnung an Bullinger M, Kirchberger. SF-36 Fragebogen zum Gesundheitszustand-Handanweisung

#### 4.3.2 Instrument zur Messung der Partizipation - World Health Organization Disability Assessment Schedule II (WHODAS 2.0)

Zur Erfassung der für diese Arbeit relevante Partizipation wurde der World Health Organization Disability Assessment Schedule II (WHODAS 2.0) verwendet. Hierbei handelt es sich um ein krankheitsübergreifendes Messinstrument zur Erfassung, funktionaler Gesundheit und Behinderung, der auf Internationalen Klassifikationen beruht. Der WHODAS 2.0 ist ein generisches Messinstrument in Form eines Fragebogens, welches mit dem Gesundheitszustand assoziierte Einschränkungen in der Funktionsfähigkeit und Teilhabe in den Bereichen *Understanding and Communicating, Getting Around, Self Care, Getting Along with Others, Household and Work Activities* und *Participation in Society* untersucht. Im Rahmen des Teilprojektes 6: „*Providing psychosocial resources to patients with neurofibromatosis – implementation of a comprehensive counselling concept*“ wurde die deutschsprachige Version in einer Kurzform angewandt. Die Kurzform des deutschsprachigen WHODAS 2.0 umfasst 17 Items, statt der originalen 36-Item-Version. Die Antwortmöglichkeiten erstrecken sich über eine 5-stufige Likertskala von „keine“ bis „nicht möglich“ und beinhalten, wie viele Schwierigkeiten sie bei der Abwicklung der aufgeführten Aktivitäten in den letzten 30 Tagen hatten (vgl. Üstün; Kostanjsek, 2010:5). Eine Beispielfrage in der Originalsprache aus dem WHODASS 2.0 ist in der Abbildung 13 zu finden. Der

WHODAS 2.0 ist als Messinstrument reliabel und valide und weist eine ähnliche Änderungssensitivität auf wie die entsprechenden Subskalen des SF-36 (vgl. Poesl, 2004:7).

In the past 30 days, how much difficulty did you have in:						
S6	Concentrating on doing something for ten minutes?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do
S7	Walking a long distance such as a kilometre [or equivalent]?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do
S8	Washing your whole body?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do
S9	Getting dressed?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do
S10	Dealing with people you do not know?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do
S11	Maintaining a friendship?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do
S12	Your day-to-day work?	None	Mild	Moderate	Severe	Extreme or cannot do

Abbildung 13: Beispiel für eine Frage aus dem WHODAS 2.0. In Anlehnung an Manual for WHO Disability Assessment Schedule WHODAS 2.0<sup>20</sup>

<sup>20</sup> Üstün PB, Kostanjsek N, Chatterji S, Rehm J. (2010). Measuring Health and Disability. Manual for WHO Disability Assessment Schedule. WHODAS 2.0. World Health Organisation. Genf. WHO Press

#### **4.4 Auswertung**

Die statistische Auswertung der Daten erfolgte mit der Software SPSS® für Windows, Version 17.0 (SPSS Inc. U.S.A.). Als Signifikanzniveau wurde  $\alpha = 5\%$  gewählt. Die Rohwerte wurden auf Plausibilität hin überprüft. Auf Grund von fehlenden Werten ergab sich eine uneinheitliche Probandenanzahl für die einzelnen Messinstrumente. Für alle Messwerte wurden zunächst der Mittelwert und die Standardabweichung (SD) berechnet. Bei den erhobenen Skalen ist laut dem Kolmogorov-Smirnov-Test von keiner Normalverteilung auszugehen (siehe Tabelle 3 im Anhang). Deshalb wurden sämtliche Korrelationen über die Rangkorrelation von Spearman Rho ermittelt. Die für diese Arbeit relevanten Variablen des SF-36 und die des WHODAS 2.0 wurden alle in Werte zwischen 0 und 100 einheitlich transformiert. Dabei ist zu beachten, dass beim SF-36 für die Variablen körperliche und psychische Summenwerte ein hoher Messwert eine hohe Ausprägung bedeutet und die Variable des Summenwertes Participation in Society beim WHODAS 2.0 genau entgegen skaliert ist und somit ein hoher Messwert hier eine geringe Ausprägung aussagt.

Die zu testenden potentiellen Unterschiede des Geschlechts, der Partnerschaft und der Sichtbarkeit der Erkrankung NF1 im Alltag bezüglich der körperlichen und psychischen Summerwerte der HRQoL sowie dem Summenwert Partizipation in Society wurden mit Hilfe des Nonparametischen U-Test von Mann und Whitney untersucht.



## 5. Ergebnisse

### 5.1 Deskriptive Statistiken

Bei 70.1% der Patienten in der Stichprobe ist die NF sichtbar. Am häufigsten wurden eine Lokalisation der Neurofibrome am Oberkörper (90.9%), gefolgt von Neurofibromen am Rücken (81.1%) von Patienten angegeben. Die Arme sind von 79.7% der Patienten betroffen. Bei deutlich mehr als die Hälfte (68.5%) der Patienten sind die Neurofibrome auch im Gesicht, weitere 48.0% am Hals. An den Händen sind bei 59.4% der Patienten Neurofibrome sichtbar. Am seltensten wurden Neurofibrome im Nacken, auf der Kopfhaut sowie an den Füßen angegeben, wobei jeweils über die Hälfte der Patienten Neurofibrome an diesen Lokalisationen aufweist.

Bei Verwandte ersten Grades die ebenfalls von einer NF1 betroffen sind, wurde angegeben das mit 54.2% die Mutter der Patienten vorliegt. 36.1% der Geschwister der Patienten sind auch an einer NF1 erkrankt.

In 47,0% der Fälle sind die Patienten nach dem Schweregrad nach Eichhorn in den Grad II einzustufen, folgend Grad I (34.1%) und Grad III (18.9%)<sup>21</sup>. Siehe Tabelle 2 im Anhang

Neben den demographischen und medizinischen Stichprobencharakteristika, die in Tabelle 1 und 2 im Anhang zu sehen sind, wurden für alle weiteren Variablen, die für diese Arbeit relevant sind, zunächst der Mittelwert und die Standardabweichung (SD) berechnet, die folgend in der Tabelle 4 ersichtlich sind.

---

<sup>21</sup> Petersen-Ewert C. (2010). Zwischenbericht für den Zeitraum 01.01.2009 bis 31.12.2009, Teilprojekt 6 „Providing psychosocial resources to patients with neurofibromatosis – implementation of a comprehensive counselling concept“. Universitätsklinikum Eppendorf

Tabelle 4: Ergebnisse Mittelwerte und SD der Anzahl der Neurofibrome, körperlichen und psychischen Summenwert und Participation in society

	n	M	SD
Anzahl Neuro – Fibrome	104	363.63	526.60
Körperlicher Summenwert	138	50.34	9.33
Psychischer Summenwert	138	43.59	12.05
Participation in society	135	22.13	19.40

Die Anzahl der Neurofibrome (n= 104) liegt im Durchschnitt bei 363 Neurofibromen. Der Mittelwert bei den körperlichen und psychischen Summenwerten des SF-36 liegt bei 50 (SD= 9.3) bzw. 44 (SD= 12.0). Somit zeigt die Stichprobe im Durchschnitt keine geringe körperliche LQ. Die durchschnittliche psychische HRQoL liegt fast eine SD unter dem Mittelwert was auf eine etwas geringere Ausprägung hinweist als die Normalverteilung. Der mittlere Wert des Summenwertes der Participation in society liegt bei 22 (SD= 19.4). Zu beachten ist hier das ein hoher Messwert eine geringe Ausprägung bedeutet.

Nach dem Kolmogorov-Smirnov-Test sind die beiden Skalen zur Lebensqualität und die Partizipation in Society nicht normalverteilt (siehe Tabelle 3 im Anhang)

## 5.2 Ergebnisse Rangkorrelation nach Spearman Rho zwischen Alter und der HRQoL bzw. Partizipation an der Gesellschaft

Die Korrelation zwischen dem Alter und der körperlichen HRQoL fällt negativ aus, wie der Tabelle 5 zu entnehmen ist. Je höher das Alter desto geringer ist die körperliche HRQoL. Zwischen der psychischen HRQoL und dem Alter zeigt sich kein nennenswerter Zusammenhang in der Gesamtstichprobe.

Zusätzlich wurden die Korrelationen zwischen dem Alter und der Skalen zur Lebensqualität getrennt für Frauen und Männer ermittelt. Dabei zeigt sich, dass

die Korrelation bei den Männern bei der körperlichen und psychischen HRQoL höher ausfällt als bei den Frauen. Alle Korrelation sind negativ mit Ausnahme der Korrelation zwischen dem Alter und der psychischen HRQoL bei den Frauen.

Tabelle 5: Ergebnisse Rangkorrelation zwischen Alter und körperlichen bzw. psychischen Summenwert der HRQoL (n=138)

	Gesamt (n=138)	weiblich (n=76)	männlich (n=62)
Körperlicher Summenwert	-.21	-.12	-.31
Signifikanz	.013	.292	.013
Psychischer Summenwert	-.09	.11	-.35
Signifikanz	.295	.359	.006

Die Korrelation zwischen dem Alter und der körperlichen HRQoL ist in der Gesamtstichprobe und bei den Männern signifikant. Des Weiteren ist ein Zusammenhang zwischen dem Alter und der psychischen HRQoL auch nur bei den Männern signifikant nachzuweisen(siehe Tabelle 5).

Nur bei den Männer ergibt sich eine Korrelation zwischen dem Alter und der Partizipation an der Gesellschaft, die sich als signifikant erweist. Das heißt die älteren Männer partizipieren weniger an der Gesellschaft als die älteren Frauen (siehe Tabelle 6).

Tabelle 6: Ergebnisse Rangkorrelation zwischen Alter und Summenwert Participation in society (n= 135)

	Gesamt n=135	weiblich (n=71)	männlich (n=64)
Participation in society	,18	-,08	,43
Signifikanz	,035	,519	,000

### 5.3 Ergebnisse des U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Geschlechterunterschiede bei der HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft

Von n= 138 sind 76 Probanden weiblich und 62 Probanden männlich (siehe Tabelle7). Das männliche Geschlecht zeigt einen durchschnittlich höheren Rang bezüglich des körperlichen und des psychischen Summenwert, als das weibliche Geschlecht (siehe Tabelle 7).

Tabelle 7: Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Geschlechterunterschiede bei dem körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL (n= 138)

	Geschlecht	n	Mittlerer Rang	Rangsumme	z	Signifikanz
Körperlicher Summenwert	weiblich	76	61,05	4640,00	-2,75	,006
	männlich	62	79,85	4951,00		
Psychischer Summenwert	weiblich	76	67,96	5165,00	-,501	,617
	männlich	62	71,39	4426,00		

Signifikant ist der Geschlechterunterschied bei dem körperlichen Summenwert, was der Tabelle 7 zu entnehmen ist. Das heißt , Männer mit NF1, haben eine höhere körperliche HRQoL als Frauen

Bezüglich der Geschlechterunterschieden hinsichtlich der Partizipation an der Gesellschaft sind 71 der Probanden weiblich und 64 der Probanden weiblich. Das weibliche Geschlecht zeigt einen durchschnittlich höheren Rang als das männliche Geschlecht bezüglich des Summenwert Participation in society. Die an NF1 erkrankten Frauen partizipieren im Gegensatz zu den NF1 erkrankten Männern weniger in der Gesellschaft. Dieser Geschlechterunterschied ist signifikant (siehe Tabelle 8).

Tabelle 8: Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Geschlechterunterschiede bei dem Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0 (n= 135)

	Geschlecht	n	Mittlerer Rang	Rangsumme	z	Signifikanz
Participation in society	weiblich	71	74,51	5290,50	-2,048	.041
	männlich	64	60,77	3889,50		

#### 5.4 Ergebnisse des U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Partnerschaft bei der HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft

In der Tabelle 9 zeigen von n= 134 die Probanden, die in einer Partnerschaft leben und an NF1 erkrankt sind einen durchschnittlich geringeren Rang bei dem körperlichen Summenwert und einen durchschnittlichen höheren Rang bei dem psychischen Summenwert. Diese Unterschiede sind nicht signifikant. Im Durchschnitt lässt sich also sagen, dass Personen die in einer Partnerschaft leben und an NF1 erkrankt sind haben durchschnittlich eine höhere körperliche HRQoL und ein durchschnittlich geringere psychische HRQoL als Patienten die nicht in einer Partnerschaft leben und an NF1 erkrankt sind

Tabelle 9: Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Unterschiede in dem körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL in Abhängigkeit von der Partnerschaft (n= 134)

	Partnerschaft	n	Mittlerer Rang	Rangsumme	z	Signifikanz
Körperlicher Summenwert	nein	61	68,11	4155,00	-,168	,867
	ja	73	66,99	4890,00		
Psychischer Summenwert	nein	61	64,38	3927,00	-,851	,395
	ja	73	70,11	5118,00		

Tabelle 10: Ergebnisse U-Test von Mann und Whithney bei dem Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0 in Abhängigkeit von der Partnerschaft (n=130)

	Partnerschaft	n	Mittlerer Rang	Rangsumme	z	Signifikanz
Participation in society	nein	58	66,63	3864,50	-,308	,758
	Ja	72	64,59	4650,50		

Von n= 130 weisen die Probanden, die nicht in einer Partnerschaft leben, einen geringfügig höheren durchschnittlichen Rang auf als die Probanden, die in einer Partnerschaft leben. Das heißt Probanden, die in einer Partnerschaft leben und an NF erkrankt sind, partizipieren in der Gesellschaft etwas weniger als die Probanden, die in keiner Partnerschaft leben und an einer NF1 erkrankt sind. Dieser Unterschied ist nicht signifikant (siehe Tabelle 10).

### 5.5 Ergebnisse Rangkorrelation nach Spearman Rho zwischen der HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft

Der Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0 korreliert negativ signifikant mit dem körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL. Beide Korrelation liegen im mittleren Bereich. Eine hohe körperliche und psychische HRQoL geht mit einer hohen Partizipation an der Gesellschaft einher. Dieses Ergebnis zeigt Tabelle 11.

Tabelle 11: Rangkorrelation nach Spearman zwischen den körperlichen/psychischen Summenwerten der HRQoL und dem Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0 (n= 128)

		Participation in society
Körperlicher Summenwert	Korrelationskoeffizient	-,60
	Sig. (2-seitig)	,000
Psychischer Summenwert	Korrelationskoeffizient	-,62
	Sig. (2-seitig)	,000

## 5.6 Ergebnisse des U-Tests von Mann und Whitney bezüglich der Unterschiede der HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft in Abhängigkeit von der Sichtbarkeit der Erkrankung

Bei den Patienten die an NF1 erkrankt sind und bei denen die Erkrankung im Alltag sichtbar ist, ist der körperliche Summenwert und der psychische Summenwert niedriger. Das heißt, das bei Patienten die an einer NF1 erkrankt sind und bei denen die Erkrankung im Alltag sichtbar ist, die körperliche wie auch die psychische HRQoL niedriger ist als bei den Patienten die an NF1 erkrankt sind und bei denen die Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist. Signifikant ist der Unterschied bei der körperlichen Summenskala (siehe Tabelle 12)

Tabelle 12: Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Sichtbarkeit der Erkrankung im Alltag bei dem körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL (n=130)

	Sichtbarkeit	n	Mittlerer Rang	Rangsumme	z	Signifikanz
Körperlicher Summenwert	nein	39	78,64	3067,00	-2,60	.009
	ja	91	59,87	5448,00		
Psychischer Summenwert	nein	39	69,18	2698,00	-,73	,466
	Ja	91	63,92	5817,00		

Bei den Patienten die an NF1 erkrankt sind und bei denen die Erkrankung im Alltag sichtbar ist, ist der Summenwert Participation in society niedriger. Das heißt NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist partizipieren weniger an der Gesellschaft als NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist (siehe Tabelle 13) Dieser Unterschied ist signifikant.

Tabelle 13: Ergebnisse U-Test von Mann und Whithney bezüglich der Sichtbarkeit der Erkrankung im Alltag bei dem Summenwert Participation in Society aus dem WHODAS 2.0 (n= 130)

	Sichtbarkeit	n	Mittlerer Rang	Rangsumme	z	Signifikanz
Participation in society	in nein	39	52,45	2045,50	-2,60	.009
	Ja	91	71,09	6469,50		

## 5.7 Ergebnisse Rangkorrelation nach Spearman Rho zwischen der Anzahl der Neurofibrome und der HRQoL und der Partizipation an der Gesellschaft

Die Anzahl der Neurofibrome korreliert negativ mit den körperlichen und psychischen Summenwerten der HRQoL. Signifikant ist die Korrelation zwischen der Anzahl der Neurofibrome und dem körperlichen Summenwert. Je mehr Neurofibrome ein Patient mit diagnostizierter NF1 hat desto geringer ist die körperliche Lebensqualität (siehe Tabelle 14)

Tabelle 14: Rangkorrelation nach Spearman zwischen der Anzahl der Neurofibrome und den körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL (n= 96)

		Anzahl Neurofibrome
Körperlicher Summenwert	Korrelationskoeffizient	-,24
	Sig. (2-seitig)	,021
Psychischer Summenwert	Korrelationskoeffizient	-,17
	Sig. (2-seitig)	,109

Tabelle 15: Rangkorrelation nach Spearman zwischen der Anzahl der Neurofibrome und dem Summenwert Participation in Society (n=97)

		Anzahl Neurofibrome
Participation in society	Korrelationskoeffizient	,33
	Sig. (2-seitig)	,001

In der Tabelle 15 ist ersichtlich das zwischen der Anzahl der Neurofibrome und dem Summenwert Participation in society sich eine positive Korrelation ergibt. Das bedeutet, dass die Partizipation an der Gesellschaft bei den NF1-Patienten gering ist, wenn die Anzahl der Neurofibrome hoch ist.



## 6. Diskussion

Ein wesentliches Ziel dieser Arbeit war es, den Zusammenhang zwischen der Sichtbarkeit der NF1 im Alltag, die Anzahl der Neurofibrome und der HRQoL und in Bezug auf die Partizipation bezüglich der Teilhabe an der Gesellschaft, bei Patienten mit diagnostizierter NF1 Partizipation aufzuzeigen. Voraussetzung dazu war ein geeignetes Instrument zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität und der Partizipation. Dies erfüllte das SF-36 und der WHODASS 2.0.

Die Stichprobe ist selektiv da bei der Aufnahme der Probanden in die Untersuchung bestimmte Ausschlusskriterien wie bereits erwähnt (siehe BBildung 10) zum Tragen kam. Es ist sinnvoll bei dieser Untersuchung eine Selektion durchzuführen, da diese Ausschlusskriterien dazu führen, dass bei der Untersuchung keine Personen aufgenommen wurden die aus psychischen und körperlichen Einschränkungen nicht in der Lage waren einen Self-Report Fragebogen auszufüllen.

Die Hypothese die einen Zusammenhang zwischen dem Alter und dem körperlichen bzw. psychischen Summenwert der HRQoL bei NF1-Patienten postulierte, ließ sich nur bezüglich der körperlichen HRQoL in einer negativen Korrelation zum Alter bestätigen. Das bedeutet je höher das Alter der Patienten die an NF1 erkrankt ist, desto geringer ist deren körperliche HRQoL. In deren psychischen HRQoL ließ sich die 0 Hypothese nicht verwerfen.

Zusätzlich wurden in einer weiteren Untersuchung die Korrelation zwischen dem Alter und der Skalen zur HRQoL für Frauen und Männer ermittelt. Dabei viel auf das Männer bei beiden Skalen höher korrelierten als die Frauen. Eine Signifikanz wird hier in der Korrelation zwischen dem Alter und der körperlichen HRQoL in der Gesamtstichprobe und bei dem männlichen Geschlecht nachgewiesen

Hinsichtlich der Partizipation an der Gesellschaft ließ sich die Hypothese, dass ein Zusammenhang zwischen dem Alter und der Partizipation an der Gesellschaft der an NF1-Patienten besteht, nur im Falle der Männer als signifikant bestätigen.

Bei der Betrachtung der Geschlechterunterschiede hinsichtlich beider HRQoL Skalen, isoliert vom Alter, konnte die 0 Hypothese bei dem körperlichen Summenwert der HRQoL verworfen werden. Es konnte demnach bestätigt werden, dass ein Geschlechterunterschied bezüglich des körperlichen Summenwertes der HRQoL besteht. Dies bedeutet in den hier vorliegenden Ergebnissen, dass Männer mit NF1 eine höhere körperliche HRQoL haben als Frauen mit NF1.

Ein mögliche Erklärung hierfür könnte darin liegen, dass Männer und Frauen die Beeinträchtigung ihrer Gesundheit unterschiedlich wahrnehmen. Ein weitere Grund könnte die Stigmatisierung des männlichen Geschlechts sein, wie es im Gender Datenreport des Bundesministeriums für Familie, Senioren, Frauen und Jugend beschrieben wird. Und das Männer angeben das sie sich in ihrer körperlichen HRQoL gering beeinträchtigt fühlen auch wenn sie es aus medizinischer Perspektive nicht sind.

Darüber hinaus spiegeln die bisher genannten Ergebnisse die von Bullinger beschriebenen beeinflussende Komponente Alter und Geschlecht in Bezug auf die HRQoL, wie sie im Kapitel 1.6 erläutert wurden.

Wie erwartet partizipieren Frauen mit NF1 weniger in der Gesellschaft als Männer mit NF1. Ein Grund hierfür könnte sein, dass Frauen sich zum Beispiel durch die Sichtbarkeit der Neurofibrome eher in ihrem Erscheinungsbild beeinträchtigt fühlen als Männer und das diese Beeinträchtigung für die Patienten ein Hinderungsgrund ist, sich an der Gesellschaft zu partizipieren.

In der Tabelle 9 der Ergebnisse ist ein durchschnittlich geringerer Rang bei dem körperlichen Summenwert und ein durchschnittlich höherer Rang bei dem psychischen Summenwert der HRQoL zu verzeichnen. Allerdings ließ sich keine Signifikanz der Hypothese hinsichtlich der Unterschiede bei NF1-Patienten die in einer Partnerschaft leben und NF1-Patienten die in keiner Partnerschaft leben feststellen.

Die Hypothese die einen Zusammenhang zwischen der Partizipation an der Gesellschaft und der körperlichen bzw. psychischen HRQoL postulierte, konnte bestätigt werden. Eine hohe körperliche bzw. psychische HRQoL geht mit einer hohen Partizipation an der Gesellschaft einher.

Es konnte ein erwarteter Unterschied hinsichtlich der Hypothese bestätigt werden, dass NF1 Patienten, bei denen die Erkrankung im Alltag sichtbar ist, eine geringere körperliche HRQoL nachzuweisen ist als bei NF1-Patienten bei denen die Erkrankung nicht im Alltag sichtbar ist. Der gleiche Unterschied lässt sich in der Partizipation an der Gesellschaft signifikant feststellen. Das heißt NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag sichtbar ist, partizipieren weniger an der Gesellschaft als NF1-Patienten deren Erkrankung im Alltag nicht sichtbar ist

Betrachtet man die Ergebnisse hinsichtlich der Anzahl der Neurofibrome der NF1-Patienten und den Zusammenhang zu der HRQoL bzw. Partizipation an der Gesellschaft so ist zu verzeichnen, je mehr Neurofibrome ein Patient mit diagnostizierter NF1 hat desto geringer ist die körperliche HRQoL. In Bezug auf die Partizipation an der Teilhabe ist festzustellen, dass die Partizipation an der Gesellschaft bei den NF1-Patienten gering ist, bei denen die Anzahl der Neurofibrome hoch. Anlehnend an die Literatur ist mit einzubeziehen, dass Neurofibrome u.a. starke Schmerzen und skelettalen Veränderungen verursachen können. Diese Aspekte könnten ein wichtiger Grund für die geringe körperliche HRQoL sein als auch für die Partizipation an der Gesellschaft.

## **7. Ausblick**

In Hinblick auf die Ergebnisse besteht ein stärkerer Zusammenhang bezüglich auf das Alter zwischen dem männlichen Geschlecht und der körperlichen HRQoL, interessant wäre zu sehen ob sich dieser Zusammenhang auch in einer weiteren Studie replizieren lässt. Bezogen auf das Alter, wäre es zudem sinnvoll zu untersuchen ob es noch weitere Faktoren neben dem Geschlecht gibt, die die körperliche und psychische HRQoL und die Partizipation an der Gesellschaft beeinflussen und welche Interaktionen zwischen den Faktoren einen Einfluss auf die HRQoL und Partizipation in der Gesellschaft haben.

Eine weitere Untersuchung, könnte, andere Merkmalsausprägung der NF1, wie beispielsweise skelettale Veränderungen und deren Einfluss auf die körperliche und gesundheitsbezogene HRQoL und Partizipation betrachten. Des weiteren stellte sich während dieser Untersuchung die Frage inwieweit komorbide Erkrankung der NF1 die körperliche bzw. psychische HRQoL und die Partizipation an der Gesellschaft beeinflussen.

## 8. Anhang

### Anhang 1

Tabelle 1: Übersicht demographische Stichprobe

<i>T1</i>	Gesamtstichprobe <i>n</i>	( <i>N</i> = 148) %
<b>Alter (in Jahren, n= 196)</b>	M = 39,7 (SD=12,0) Range 19 - 68	
<b>Geschlecht (n=196)</b>		
Männlich	88	55.1
Weiblich	108	44.9
<b>Familienstand (n=144)</b>		
Ledig	82	56.9
Verheiratet	55	28.1
Geschieden/getrennt lebend	7	3.6
<b>Partnerschaft (n=143)</b>		
Ja	76	53.1
Nein	67	46.9
<b>Schulabschluss (n=103)</b>		
kein Schulabschluss	1	1.0
Haupt-/Volksschulabschluss	28	27.2
Mittlere Reife	39	37.9
(Fach-)Hochschule)	34	33.1
<b>Derzeitige berufliche Situation (n=147)</b>		
Vollzeit berufstätig	72	49.0
Teilzeit berufstätig	26	17.7
Arbeitslos	11	7.5
Erwerbs-/Berufsunfähigkeitsrente	9	6.1
Altersrente	9	6.1
Hausfrau/-mann	7	4.8
in Ausbildung	9	6.1
Im Studium	4	2.7

Tabelle 2: Medizinische Stichprobencharakteristika

T1	Gesamtstichprobe n	(N = 196) %
<b>Erkrankung sichtbar im Alltag (n=137)</b>		
Ja	96	70.1
Nein	41	29.9
<b>Lokalisation Neurofibrome (n=143)</b>		
Oberkörper	130	90.9
Rücken	117	81.8
Arme	114	79.7
Beine	104	72.7
Gesicht	98	68.5
Hals	94	48.0
Hände	85	59.4
Nacken	80	55.9
Kopfhaut	77	53.8
Füße	76	53.1
<b>Verwandte 1. Grades mit NF1 (n=144)</b>		
Ja	72	50
Nein	72	50
-Mutter	39	54.2
-Geschwister	26	36.1
-Vater	22	30.6
-Kinder	23	32.4
<b>Schweregrad nach Eichhorn (132)</b>		
Grad I	45	34.1
Grad II	62	47.0
Grad III	25	18.9

### Anhang 3

Tabelle 3 Kolmogorov-Smirnov-Anpassungstest für den Summenwert Participation in Society, Körperlicher Summenwert und psychischer Summenwert

	WHODAS 2.0 Participation in Society (0-100)	Körperlicher Summenwert (T-Wert)	Psychische Summenwert (T-Wert)
n	135	138	138
Parameter der Normalverteilung <sup>a,b</sup>			
Mittelwert	22,1296	50,34	43,59
Standardabweichung	19,40012	9,329	12,047
Extremste Differenzen			
Absolut	,159	,120	,153
Positiv	,159	,082	,074
Negativ	-,127	-,120	-,153
Kolmogorov-Smirnov-Z	1,848	1,410	1,797
Asymptotische Signifikanz (2-seitig)	,002	,037	,003

## 9.Literaturverzeichnis

- Bullinger, M. (1994). German translation and psychometric testing of the SF-36- preliminary results from the IQOLA project (S.. In: Social Science and Medicine Volume 41. S. 1359-1366
- Bullinger M, Kirchberger I, John W. (1995). Der deutsche SF-36 Health Survey Übersetzung und psychometrische Testung eines krankheitsübergreifenden Instruments zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität. Journal of Public Health. Volume 3(1). S. 21-36
- Bullinger M, Kirchberger I. (1998). SF-36 Fragebogen zum Gesundheitszustand- Handanweisung (S. 7-27). Göttingen. Hogrefe Verlag
- Bullinger M. (2000). Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität mit dem SF-36-Health Survey (S. 190-197). Bundesgesundheitsblatt. Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz. Heidelberg/Berlin. Springer Verlag
- Bullinger M, Morfeld M. (2002). Der Health Survey SF-36 – Darstellung und aktuelle Entwicklung (S.15-27). In Maurischat C, Morfeld M, Kohlmann T, Bullinger M. (Hrsg.). Lebensqualität und Psychometrie des Health Survey SF-36/SF-12 in der medizinischen Rehabilitation. Lengerich. Pabst Science Publishers
- Bullinger M, Schmidt S, Petersen C, Erhart M, Ravens-Sieberer U. (2007). Methodische Herausforderungen und Potentiale der Evaluation gesundheitsbezogener Lebensqualität für Kinder mit chronischen Erkrankungen im medizinischen Versorgungssystem. Medizinische Klinik. Volume 102(9). S. 734-754
- Casten A. (2008) Klinische und anthropologische Daten bei Kindern und Jugendlichen mit Neurofibromatose Typ 1 (S. 70 – 77). Dissertation der Medizinischen Fakultät der Friedrich-Schiller-Universität Jena
- Chateil JF, Soussotte C, Pedespan JM, Brun M, le Mahn C, Diard F. (2001). MRI and clinical differences between optic pathway tumors in children with and without neurofibromatosis. The British Journal of Radiology. Volume 74. S. 24-31
- Crowe FW, Schull WJ. (1953). Diagnostic importance of cafe-au-lait spot in neurofibromatosis. Archives of Internal Medicine. Volume 91. S. 758-766
- Crowe FW. (1964). Axillary freckling as a diagnostic aid in neurofibromatosis. Annals of Internal Medicine. Volume 61. S. 1142-1143
- Deinzer R, Kupfer J, Pauli-Pott U. (Hrsg.) Zeitschrift für Medizinische Psychologie Sonderheft 2010. Abstractband 15.-18. September 2010, Gießen



Gemeinsamer Kongress der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Psychologie (DGMP) und der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Soziologie (DGMS). S. 73

- DiMario FJ, Bowers P, Jagjivan B, Burleson J, Langshur S, Greenstein RM. (1993). Analysis of skull anthropometric measurements in patients with neurofibromatosis type-1. *Investigative Radiology*. Volume 28(2). S. 103-190
- Freyschmidt J. (2005). *Handbuch Diagnostische Radiologie – Muskuloskelettales System* (S. 154). Band 3. Heidelberg/Berlin. Springer Verlag
- Fienman NL, Yakovac WC. (1970). Neurofibromatosis in childhood. *Journal of Pediatrics*. Volume 76(3). S.339-346
- Friedman JM. (1999). Epidemiology of neurofibromatosis type 1 *Journal of Medical Genetics*. Volume 89. S. 1-6
- Friedrich RE. (2010). Maxillofaziale und Orale Neurofibromatose Typ 1- Klinische, radiologische, morphologische und immunhistochemische Untersuchungen als Grundlage der regionalen Tumor- und Wiederherstellungschirurgie (S. 12-33). Aachen. Shaker Verlag
- Fröder C. (2003). Spektrum intraoraler Veränderungen assoziiert mit plexiformen Neurofibromen bei Neurofibromatose Typ 1 (S. 2). Dissertation. Fachbereich Medizin der Universität Hamburg
- Ganten D. (2001). Molekularmedizinische Grundlagen von hereditären Tumorerkrankungen (S. 90-91,548,). In Krone W, Kehrer-Sawatzki H. Neurofibromatosen. Heidelberg/Berlin. Springer Verlag
- Hiddemann W, Bartram CR. (2009). *Die Onkologie* (S. 147). Heidelberg/Berlin. Springer Verlag
- Hirsch-Kaufmann M, Schweiger M. (2006). *Biologie für Mediziner und Naturwissenschaftler* (S. 152). 6. Auflage. Stuttgart. Thieme-Verlag
- Hosten N, Liebig T. (2007). *Computertomographie von Kopf und Wirbelsäule* (S.163). 2. Auflage. New York/Stuttgart. Thieme Verlag
- Hufschmidt A, Lücking CH, Rauer S. (2009). *Neurologie compact* (S. 351). 5. Auflage. Stuttgart. Thieme-Verlag
- Hunt JC, Pugh DC. (1961). Skeletal lesions in neurofibromatosis. *Radiology*. Volume 76. S. 1-20
- Kolanczyk M, Mautner V, Kossler N, Nguyen R, Kühnisch J, Zemojtel T, Jamsheer A, Wegener E, Thurisch B, Tinschert S, Holtkamp N, Park S, Birch P, Kendler D, Harder A, Mundlos S, Kluwe L. (2011). MIA is a potential biomarker for tumour load in neurofibromatosis type 1. *BMC Medicine*. Volume 9. S. 82

- Lenz A. Partizipation von Kindern in Beratung und Therapie – Entwicklungen, Befunde und Handlungsperspektiven (S. 49). München. Juventa Verlag
- Leutert G, Schmidt W. (2008). Funktionelle und systematische Anatomie – Für Gesundheitsfachberufe (S 46). 11. Auflage. München. Urban&Fischer Verlag
- Lewis RA, Riccardi VM. (1981). Von Recklinghausen's neurofibromatosis: incidence of hamartoma (S. 88)
- Lewis RA, Gerson LP, Axelson KA, Riccardi VM, Withford RP. (1984). Von Recklinghausen neurofibromatosis II. Incidence of optic gliomata. Volume 91. S. 929 - 935
- Listernick R, Ferner RE, Lui GT, Gutmann DH. (2007). Optic pathway gliomas in neurofibromatosis 1 – controversies and recommendations. Annals of Neurology. Volume 61. S. 189-198. Volume 324. S. 1264-1266
- Lubs M, Bauer MS, Formas ME, Djokic B. (1991). Lisch nodules in neurofibromatosis type 1. The New England Journal of Medicine
- Lüthi HJ. (2007). Assessment – SF-36 Lebensqualität transparent machen 34-35. Physiopraxis
- Mautner VF, Lindenau M, Kaufmann D. (1995). Klinik und Genetik der Neurofibromatose. Deutsches Ärzteblatt. Heft 92(24): A-1758. S. 58.66
- Meves A. (2006). Intensivkurs Dermatologie (S.164). 1. Auflage. München. Urban&Fischer Verlag
- Moskopp D, Wassermann H (Hrsg.). (2005). Neurochirurgie – Handbuch für Weiterbildung und interdisziplinäres Nachschlagewerk (S. 716). Stuttgart. Schattauer Verlag
- Nenning BB, Gutjahr P. (2006). Neurofibromatose Typ 1 – Die Rolle der bildgebenden Diagnostik (S. 3-23). Köln. Deutscher Ärzte-Verlag
- Poesl M. (2004). Evaluation of the World Health Organization Disability Assessment Schedule II (WHO DAS II) - German Version Disability in Patients with Musculoskeletal Diseases, Cardiovascular and General Internal Diseases, Stroke, Breast Cancer and Depressive Disorder (S.7). Dissertation der Humanbiologie an der Medizinischen Fakultät der Ludwig-Maximilians-Universität zu München
- Radoschewski M. (2000). HRQoL– Konzepte und Maße. Entwicklungen in Überblick. In: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz. Volume 43(3). S. 165-189
- Ramelli GP, Slongo T, Weis J, Tschappler H, Vassella F. (2000). Pseudoarthrosis in neurofibromatosis type 1. Klin Padiatr. Volume 212(1). S. 26-30

- Ravens-Sieberer U, Cieza A. (2000). Lebensqualitätsforschung in Deutschland- Forschungsstand, Methoden, Anwendungsbeispiele und Implikationen. In Ravens-Sieberer U, Bullinger M, Cieza A. (Hrsg.). Lebensqualität und Gesundheitsökonomie in der Medizin (S. 25-49). Landsberg/Lech. Ecomed
- Reichelt A. (2000). Orthopädie (S.174). Darmstadt. Steinkopff Verlag
- Reisel M. (2010). Bulletin 1/2011. In [http://neurofibromatose.ch/pdf/bulletin/1\\_2011.pdf](http://neurofibromatose.ch/pdf/bulletin/1_2011.pdf), Download am 14.08.2011
- Remmelberg B, Hammelstein P. (2006). Gesundheitspsychologie (S. 31). Heidelberg. Springer Verlag
- Riederer P, Laux G. (2009). Grundlagen der Neuro-Psychopharmakologie - ein Therapiehandbuch (S. 467). Wien. Springer Verlag
- Riccardi VM. (1981). Von Recklinghausen neurofibromatosis. The New England Journal of Medicine. Volume 305. S. 1617-1627
- Riccardi VM. (1990). The potential role of trauma and mast cells in the pathogenesis of neurofibromas. In: Ishibashi Y, Hori Y. Tuberosus sclerosis and neurofibromatosis – epidemiology, pathophysiology, biology and management. Japan Intractable Disease Research Foundation. Volume 28. S. 167-190
- Riccardi VM, (1992). Neurofibromatosis – Phenotype, Natural History and Pathogenesis. Second Edition. The John Hopkins University Press, Baltimore S. 108-118
- Rubenstein AE, Korf BR. (1990). Neurofibromatosis – A Handbook für Patients, Families and Health-Care Professionals (S. 1-2). New York/Stuttgart. Thieme Verlag
- Ruckstuhl B. (2011). Gesundheitsförderung – Entwicklungsgeschichte einer neuen Public Health-Perspektive (S.11). Weinheim/München. Juventa Verlag
- Schirmer M. (2005). Neurochirurgie (S.91). 10. Auflage. München. Urban&Fischer Verlag
- Schröder S, Baumann-Schröder U, Hazim W, Haase W, Mautner VF. (1999). Langzeitverlauf von Gliomen der Sehbahn bei Neurofibromatose Typ I. Klinisches Monatsblatt für Augenheilkunde. Auflage 215(12). S. 349-354.
- Schröder JM. (1999). Pathologie des Nervensystems VIII – Pathologie peripherer Nerven ( S. 677). Band 13/VIII. Heidelberg/Berlin. Springer Verlag
- Seitz S, Schnabel C, Busse B, Schmidt HU, Beil FT, Friedrich RE, Schinke T, Mautner VF, Aling M. (2010). High turnover and accululation of osteoid in patients with neurofibromatosis 1. Osteoporosis International. Volume 21. S. 119-127

- Stark AM, Hugo HH, Buhl R, Mehdorn HM. (2002). Tumoren peripherer Nerven. Deutsches Ärzteblatt. Volume 99. Heft 14. S. 928
- Traupe H, Hamm H. (2006). Pädiatrische Dermatologie (S. 77-136). 2. Auflage. Heidelberg. Springer Verlag
- Tucker T, Schnabel C, Hartmann M, Friedrich RE, Frieling I, Kruse HP, Mautner VF, Friedemann JM. (2009). Bone health and fracture rate in individuals with neurofibromatosis 1 (NF1). Journal of Medical Genetics. Volume 46. S. 259-264
- Üstün PB, Kostanjsek N, Chatterji S, Rehm J. (2010). Measuring Health and Disability. Manual for WHO Disability Assessment Schedule. WHODAS 2.0. World Health Organisation. Genf. WHO Press (S.3-20)
- Vogl TJ, Reith W, Rummery EJ. (2011). Diagnostische und interventionelle Radiologie (S.97). Berlin/Heidelberg. Springer Verlag

## 10. Abbildungsverzeichnis

<b>Abbildung 1</b>	Übersicht.....	<b>5</b>
<b>Abbildung 2</b>	Cafe-au-lait Flecken.....	<b>6</b>
<b>Abbildung 3</b>	Cafe-au-lait Flecken.....	<b>6</b>
<b>Abbildung 4</b>	Freckling in der Achselhöhle.....	<b>7</b>
<b>Abbildung 5</b>	Neurofibrom.....	<b>8</b>
<b>Abbildung 6</b>	Neurofibrome.....	<b>8</b>
<b>Abbildung 7</b>	Plexiforme Neurofibrome.....	<b>8</b>
<b>Abbildung 8</b>	Rücken übersät mit Neurofibromen.....	<b>8</b>
<b>Abbildung 9</b>	Lisch-Knötchen.....	<b>9</b>
<b>Abbildung 10</b>	Ein- und Ausschlusskriterien Teilstudie 1.....	<b>21</b>
<b>Abbildung 11</b>	Übersicht der 8 Dimensionen und des Zusatz - Item des SF-36.....	<b>26</b>
<b>Abbildung 12</b>	Beispiele für Fragen aus dem SF-36.....	<b>27</b>
<b>Abbildung 13</b>	Eine Beispielfrage aus dem WHODASS II.....	<b>28</b>

## 11.Tabellenverzeichnis

<b>Tabelle 1</b>	Demographische Stichprobe.....	<b>43</b>
<b>Tabelle 2</b>	Medizinische Stichprobe.....	<b>44</b>
<b>Tabelle 3</b>	Komolgorov-Smirnov-Test.....	<b>45</b>
<b>Tabelle 4</b>	Ergebnisse Mittelwerte und SD der Anzahl der Neurofibrome, körperlichen und psychischen Summenwert und Participation in society.....	<b>31</b>
<b>Tabelle 5</b>	Ergebnisse Rangkorrelation zwischen Alter und körperlichen bzw. psychischen Summenwert der HRQoL.....	<b>32</b>
<b>Tabelle 6</b>	Ergebnisse Rangkorrelation zwischen Alter und Summenwert Participation in society.....	<b>32</b>
<b>Tabelle 7</b>	Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Geschlechterunterschiede bei dem körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL.....	<b>33</b>
<b>Tabelle 8</b>	Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Geschlechterunterschiede bei dem Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0.....	<b>34</b>
<b>Tabelle 9</b>	Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Unterschiede in dem körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL in Abhängigkeit von der Partnerschaft.....	<b>34</b>
<b>Tabelle 10</b>	Ergebnisse U-Test von Mann und Whithney bei dem Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0 in Abhängigkeit von der Partnerschaft.....	<b>35</b>
<b>Tabelle 11</b>	Rangkorrelation nach Spearman zwischen den körperlichen/psychischen Summenwerten der HRQoL und dem Summenwert Participation in society aus dem WHODAS 2.0...	<b>35</b>
<b>Tabelle 12</b>	Ergebnisse U-Test von Mann und Whitney bezüglich der Sichtbarkeit der Erkrankung im Alltag bei dem körperlichen und	

	psychischen Summenwert der HRQoL.....	<b>36</b>
<b>Tabelle 13</b>	Ergebnisse U-Test von Mann und Whithney bezüglich der Sichtbarkeit der Erkrankung im Alltag bei dem Summenwert Participation in Society aus dem WHODAS 2.0.....	<b>36</b>
<b>Tabelle 14</b>	Rangkorrelation nach Spearman zwischen der Anzahl der Neurofibrome und den körperlichen und psychischen Summenwert der HRQoL.....	<b>37</b>
<b>Tabelle 15</b>	Rangkorrelation nach Spearman zwischen der Anzahl der Neurofibrome und dem Summenwert Paricipation in Society.....	<b>37</b>

## **Eidesstattliche Erklärung**

Ich versichere, dass ich vorliegende Arbeit ohne fremde Hilfe selbständig verfasst und nur die angegebenen Hilfsmittel benutzt habe. Wörtlich oder im Sinn nach aus Werken entnommene Stellen sind unter Angabe der Quelle kenntlich gemacht.

---

Corinna Holm