

Medizinische Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg

Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie

Dissertation

zur Erlangung des akademischen Grades

Doktor der Medizin (Dr. med.)

vorgelegt

der Medizinischen Fakultät

der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg

von Arlene Ines Weinhold, geb. Wüstner

geboren am 15.12.1989 in Leisnig

Betreuerin: Prof. Dr. Katrin Hoffmann

Gutachter: Prof. Dr. Katrin Hoffmann

Prof. Dr. Reinhold Sackmann

PD Dr. Johann Böhm (Straßburg)

04.02.2020

20.08.2020

Referat

Hintergrund: Die Myotubuläre Myopathie ist mit einer Inzidenz von 1:50.000 männlichen Neugeborenen eine seltene, genetisch bedingte Muskelerkrankung, verursacht durch Mutationen des Myotubularin-Gens (*MTM1*). Betroffene Neugeborene zeigen eine schwere Muskelhypotonie sowie schwere respiratorische Funktionsstörungen, aufgrund derer viele das erste Lebensjahr nicht überleben. Die, die älter werden, erreichen motorische Meilensteine stark verzögert oder nie und sind häufig dauerhaft beatmungs- und rollstuhlabhängig. Untersuchungen zum natürlichen Krankheitsverlauf sind rar, insbesondere hinsichtlich der aktuellen Versorgungssituation und bestehenden Fördermöglichkeiten. **Zielsetzung:** Ziel dieser Untersuchung ist es, dass die Erfahrungen von Familien hinsichtlich ihrer Versuche, die physische, feinmotorische und psychische Entwicklung der Kinder zu fördern, gesammelt und analysiert werden. Aus den Erfahrungen der Familien sollen allgemeine Empfehlungen als Handreichung für Familien, Ärzte und Therapeuten abgeleitet werden. **Material und Methoden:** Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung und der hohen Mortalität sind quantitative Analysen nicht anwendbar. Daher nutzten wir die qualitativen Methoden des problemzentrierten Interviews (PZI) nach A. Witzel und der Zusammenfassenden Inhaltsanalyse mit Bildung eines induktiven Kategoriensystems. 15 Familien mit 16 betroffenen Patienten haben an unserer Untersuchung teilgenommen, von denen 13 Familien mit 14 Patienten in die Untersuchung eingeschlossen wurden. Mit allen Familien konnte ein strukturiertes Interview geführt werden. Eine körperliche Untersuchung wurde bei 10 Patienten durchgeführt. **Ergebnisse:** Analysiert wurden die Daten von 14 Patienten mit Myotubulärer Myopathie aus 13 Familien. Das Patientenalter reichte von 14 Monaten bis 23 Jahren. Sie zeigen zumeist schwere Verlaufsformen der Erkrankung und sind auf eine intensivmedizinische Betreuung sowie umfangreiche Unterstützungsmaßnahmen im Alltag angewiesen. Zahlreiche Begleitsymptome machen die enge interdisziplinäre Betreuung notwendig, welche insbesondere Neuropädiater, Orthopäden, Pulmologen, Logopäden und Physiotherapeuten einschließt. Dies spiegelt sich auch in den Bemühungen der Eltern zur Förderung ihrer Kinder wider. Aus den Elterninterviews gingen sieben Kategorien mit mehreren Unterkategorien hervor. Diese umfassen das Alltagsmanagement, das Therapeutische Spektrum, die Stärkung der Kommunikationsfähigkeit, die Kognitiv-Motorische Entwicklung, das Gesundheits- und Krankheitsmanagement, die Vertretung des Kindes sowie den Querschnittsbereich „Die richtigen Entscheidungen treffen“. **Folgerungen:** Im Hinblick auf laufende und anstehende klinische Studien zu potentiellen Therapien bedarf es weiterer umfangreicher Untersuchungen zum Krankheitsverlauf und zur Disease Burden. Mit unserer Untersuchung leisten wir einen ersten entscheidenden Beitrag zum besseren Verständnis der Erkrankung hinsichtlich ihrer Auswirkungen auf den einzelnen Patienten und die Familien sowie zur aktuellen Versorgungssituation in Deutschland. Insbesondere die Erreichbarkeit spezialisierter Zentren und mit der Erkrankung vertrauter Ärzte und Therapeuten zur Erstellung eines ganzheitlichen Behandlungs- und Betreuungskonzepts muss für Patienten erleichtert werden. Des Weiteren bedarf es einer Verbesserung der Kommunikation und Zusammenarbeit der Behandler untereinander. Besonders zu berücksichtigen ist der Wunsch der Vernetzung mit anderen betroffenen Familien. Der steigende Einfluss der Informationsbeschaffung seitens der Familien über soziale Medien und Selbsthilfegruppen muss in der Behandlung bedacht und anerkannt werden. Der Kindergarten- und Schulbesuch ist mit umfangreichen Vorbereitungen möglich und sinnvoll bei der in der Regel normaler Intelligenzentwicklung. Die Familien bedürfen dringend einer zentralen Anlaufstelle für Unterstützung hinsichtlich behördlicher und sozialrechtlicher Fragen sowie bei der Durchsetzung von Ansprüchen gegenüber Krankenkassen.

Weinhold, Arlene: Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie, Halle (Saale), Universität, Medizinische Fakultät, Dissertation, 78 Seiten, 2020.

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung	1
1.1 Begriffsdefinition	1
1.2 Klinisches Krankheitsbild der Myotubulären Myopathie	2
1.3 Prognose der Erkrankung	3
1.4 Molekularbiologische Aspekte	4
1.5 Behandlungsoptionen	4
2. Zielstellung	5
3. Material und Methoden	5
3.1 Studiendesign	6
3.2 Patientengruppe	7
3.3 Datenerhebung	9
3.4 Transkription und Anonymisierung der Daten	11
3.5 Auswertungsmethode	12
3.5.1 Allgemeine Beschreibung der Zusammenfassenden Inhaltsanalyse	12
3.5.2 Analyse des Interviewmaterials	14
4. Ergebnisse	16
4.1 Beschreibung der Patientengruppe	16
4.2 Analysen der Elterninterviews	19
4.2.1 Kategorie 1 – Alltagsmanagement	19
4.2.2 Kategorie 2 – Therapeutisches Spektrum	30
4.2.3 Kategorie 3 – Kommunikationsfähigkeit stärken	35
4.2.4 Kategorie 4 – Kognitiv-Motorische Förderung	37
4.2.5 Kategorie 5 – Gesundheits- und Krankheitsmanagement	43
4.2.6 Kategorie 6 – Vertretung des Kindes	50
4.2.7 Querschnittsbereich: Die richtigen Entscheidungen treffen	54
5. Diskussion	57
5.1 Methodendiskussion	57
5.2 Ergebnisdiskussion	59
6. Zusammenfassung	68

6.1 Schlussfolgerung/Ausblick	69
7. Literaturverzeichnis	72
8. Thesen	76
9. Anhang	77
9.1 Transkriptionsregel	77
9.2 Kodierleitfaden	78
Selbstständigkeitserklärung	
Erklärung über frühere Promotionsversuche	
Förderung	
Danksagung	

Abkürzungsverzeichnis

Abs.	Absatz
APGAR	Atmung, Puls, Grundtonus, Aussehen, Reflexe; Punktschema zur Beurteilung von Neugeborenen
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
Button	Sonderform der PEG
CPAP	kontinuierlich positiver Atemwegsdruck (Beatmungseinstellung)
Ergo	Ergotherapie
E-Rolli	Elektrorollstuhl
EU	Europäische Union
F01-F13	Elterninterview Familie 01-13
ggf.	gegebenenfalls
h	Stunde/n
KG	Krankengymnastik
Logo	Logopädie
L-Weg	Schulische Förderung gemäß Lehrplan für Lernbehinderte Schüler
MTM	Myotubuläre Myopathie
n	Anzahl
NAMSE	Nationaler Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen
PEG	perkutane endoskopische Gastrostomie
Physio	Physiotherapie
PZI	Problemzentriertes Interview
Rolli	Rollstuhl
SMAI	infantile Spinale Muskelatrophie
SPZ	Sozialpädiatrisches Zentrum
SSW	Schwangerschaftswoche
Tab.	Tabelle
ZNM	zentronukleäre Myopathie

1. Einleitung

Im Jahr 1966 beschrieben Spiro und Kollegen einen 12-jährigen Jungen, der ihnen aufgrund einer von Geburt an bestehenden, ausgeprägten muskulären Schwäche vorgestellt wurde. In der Muskelbiopsie zeigten sich Muskelfasern mit zentralen Zellkernen, die in ihrer Struktur fetalen Myotuben glichen (Spiro, Shy und Gonatas, 1966). In Bezug auf die histopathologischen Befunde wurde der Begriff Myotubuläre Myopathie (MTM) geprägt. Der Erstbeschreibung folgten bis 1968 weitere vier Patientenbeschreibungen mit gleichen bzw. sehr ähnlichen Befunden (Badurska et al., 1969). Es wurde postuliert, dass möglicherweise ein Arrest der Muskelentwicklung im fetalen Myotubenstadium ursächlich für das klinische Erscheinungsbild ist (Badurska et al., 1969). Sher et al. bemerkte 1967, ob nicht der unverfänglichere Begriff Zentronukleäre Myopathie (CNM) für das Krankheitsbild geeigneter wäre, da ihm der Entwicklungsarrest der Muskelzellen als nicht ausreichend belegt erschien (Badurska et al., 1969).

In den folgenden Jahrzehnten zeigte sich, dass die Zentronukleäre Myopathie ein weites Spektrum der klinischen Präsentation aufweist und dass die histopathologischen Befunde nicht so spezifisch sind, wie man zunächst annahm (Donders et al., 1987). Bereits Mitte der 80er Jahre wurden eine „early onset“-Form der Erkrankung mit perinatalem Beginn und schlechter Prognose, eine juvenile Form mit Beginn im Kleinkindalter sowie eine adulte „late onset“ Form mit mildem Verlauf beschrieben (Donders et al., 1987).

1.1 Begriffsdefinition

Jungbluth definiert die Zentronukleäre Myopathie als vererbte neuromuskuläre Erkrankung, die definiert ist durch

- a) zahlreiche zentral liegende Zellkerne in der Muskelbiopsie und
- b) durch die klinischen Eigenschaften eine kongenitalen Myopathie (Jungbluth et al., 2008).

Die klinische Präsentation der Zentronukleären Myopathien ist sehr heterogen. Der Begriff Myotubuläre Myopathie (MTM) wird für die schwere, bereits neonatal beginnende X-chromosomal vererbte Form der Erkrankung verwendet (Romero, 2010) [MIM 310400]. Neben der MTM, der X-chromosomalen Form der Zentronukleären Myopathie, sind eine autosomal dominante und eine autosomal rezessive Form beschrieben (Jungbluth et al., 2008). Bereits die genaue histologische Untersuchung der Muskelbiopsie gibt entscheidende Hinweise auf die mögliche genetische Ursache (Romero, 2010).

In dieser Untersuchung beschäftigen wir uns mit der Myotubulären Myopathie, welche im Folgenden näher beschrieben werden soll.

1.2 Klinisches Krankheitsbild der Myotubulären Myopathie

Die Inzidenz der molekularbiologisch gesicherten Myotubulären Myopathie wird in Frankreich auf ca. 2:100.000 männliche Neugeborene geschätzt (Jungbluth et al., 2008). Erste Symptome präsentieren sich bereits in der Schwangerschaft in Form verminderter Kindsbewegungen, dünner Rippen (Jungbluth et al., 2008) und Polyhydramnion (Barth und Dubowitz, 1998). Anamnestisch finden sich außerdem gehäufte Aborte (Tanner et al., 1998) und neonatale Todesfälle (Bijarnia et al., 2010) in den Familien. Auch Frühgeburten sind beschrieben (Wallgren-Pettersson et al., 1995). Die Neugeborenen sind meist extrem hypoton und haben schwere Atemprobleme, die eine sofortige Intubation (Das et al., 2002) und Beatmung notwendig machen. Ein Hinweis auf die Erkrankung kann sein, dass betroffene Säuglinge häufig makrosom sind, mit einer Körperlänge über der 90. Perzentile, großen Kopfumfängen (Jungbluth et al., 2008) und langen Gesichtern (Bijarnia et al., 2010), gegebenenfalls auch einer Dolichocephalie (Koga et al., 2012). Die Testes sind häufig nicht deszendiert (Jungbluth et al., 2008). Wichtige Symptome sind Saug- und Schluckschwäche, schwache Muskeleigenreflexe (North, 2011), schlechter Hustenreflex und starke nasopharyngeale Sekretion (Helliwell et al., 1998). Des Weiteren beschrieben werden eine Ophthalmoplegie (Jungbluth et al., 2008), faziale Schwäche, Hüft- und Kniekontrakturen (Wallgren-Pettersson et al., 1995), hypoplastische Rippen, Nackenmuskelschwäche und Ptosis (Barth und Dubowitz, 1998). Auch Symptome außerhalb der Skelettmuskulatur bedürfen der Beachtung. So wird häufig eine Pylorusstenose als Komplikation beschrieben. Kavernöse Leberhämangiome, die ebenfalls auftreten können (Jungbluth et al., 2008), stützen die Theorie, dass Mutationen des Myotubularin nicht nur Konsequenzen für die Skelettmuskulatur haben. Weiterhin sollte man auf das Auftreten von Gallensteinen, einer milden Form der Sphärozytose, Nierensteinen oder einer Nephrocalzinose, einer Vitamin-K-abhängigen Blutungsneigung und Leberfunktionsstörungen achten (Das et al., 2002). Von orthopädischer Seite muss die veränderte Knochenmorphologie (Cahill et al., 2007) bedacht werden. Kinder mit Myotubulärer Myopathie neigen zu Frakturen besonders im Metaphysenbereich der langen Knochen, vor allem der Femura (Cahill et al., 2007). Cahill bemerkte verschiedene Umstände axialer Skelettdeformitäten, die einer operativen Stabilisierung der Wirbelsäule bedürfen (Cahill et al., 2007). So sind spinale Manifestationen wie die Skoliose eine typische Komplikation dieser Erkrankung (Cahill et al., 2007). Ein Großteil der

Patienten erreicht keine Gehfähigkeit und ist an den Rollstuhl gebunden. Dies begünstigt das Auftreten von Kontrakturen (Cahill et al., 2007). Koga beschreibt bei einem Patienten intrakranielle Manifestationen in Form von subduralen Hämatomen, die wahrscheinlich im Zusammenhang mit der bei dem beschriebenen Patienten bestehenden Dolichocephalie stehen, sowie Kalzifikationen des Gehirns (Koga et al., 2012). Abath Neto beschreibt, dass in seiner Untersuchungsgruppe von 6 Patienten ein übermäßiger Speichelfluss auffällig war und zwei Patienten eine Ablation der Speicheldrüsen hatten, um diesen zu kontrollieren (Abath Neto et al., 2016).

1.3 Prognose der Erkrankung

Etwa 75% der schwer betroffenen Neugeborenen verstirbt innerhalb der ersten Lebenswochen oder Lebensmonaten aufgrund von Ateminsuffizienz (Jeon et al., 2011); und es sind demzufolge nur wenige Langzeitüberlebende beschrieben (Hoffjan et al., 2006). Amburgey konnte zeigen, dass sich die Lebenserwartung der Patienten deutlich verbessert hat, was vermutlich auf den verbesserten medizinischen Versorgungsmöglichkeiten beruht (Amburgey, 2017). Die Erkrankung ist nicht progressiv und die Muskelkraft verbessert sich mit der Zeit (Das et al., 2002). Auch wenn ein Großteil der Patienten dauerhaft beatmungspflichtig ist und motorische Meilensteine verspätet erreicht werden (Das et al., 2002), erlangen manche Kinder die Fähigkeit, selbstständig zu sitzen sowie aufzustehen und zu laufen (Barth und Dubowitz, 1998). Barth beschreibt einen Patienten, der physisch mit den Kindern seines Alters mithalten konnte und ein aktives Erwachsenenleben führt (Barth und Dubowitz, 1998). Das lineare Wachstum der Patienten liegt über der 50., teilweise sogar über der 90. Perzentile (Das et al., 2002). Für einige junge Männer wurde fortgeschrittenes Knochenalter und/oder frühzeitiger Pubertätseintritt dokumentiert (Das et al., 2002). Patienten im Schulalter können die Schule besuchen, auch wenn eine stationäre Betreuung notwendig ist. McEntagart berichtet von 18 Kindern, die eine reguläre Schule besuchten, und 8, die eine Schule für Kinder mit Behinderung besuchten (McEntagart et al., 2002). Die Intelligenz ist zumeist normal bis überdurchschnittlich entwickelt. Amburgey beschreibt in ihrer Untersuchung Patienten mit Lernschwierigkeiten bzw. Lernbehinderungen, wobei keine klare Krankheitsassoziation herzustellen ist. Mögliche postnatale Asphyxien werden als mögliche Ursachen postuliert. In manchen Fällen bereiten Dysarthrie und die Tracheostomie Sprechschwierigkeiten (McEntagart et al., 2002). Die Sprachentwicklung von 36 Patienten wurde untersucht, wobei 22 eine Entwicklungsverzögerung und 14 eine normale Sprachentwicklung

zeigten (McEntagart et al., 2002). Der Großteil der Long-Term-Survivors bleibt zeitlebens auf medizinische Hilfestellung und Intervention angewiesen (Jungbluth et al., 2008).

1.4 Molekularbiologische Aspekte

Das Gen, welches bei der X-chromosomalen Myotubulären Myopathie Mutationen aufweist, ist *MTM1* [MIM 300415] (Das et al., 2002). *MTM1* kodiert für Myotubularin, ein in der Evolution hoch konserviertes Protein (Herman et al., 2002), welches als Lipidphosphatase am Phosphatidylinositol-3-Phosphat-Weg beteiligt ist (Das et al., 2002). Dieser Signalweg hat Bedeutung bei der Regulation von Membrantransport und Vesikeltransport (McEntagart et al., 2002). Fehlt Myotubularin, kommt es zur Fehlorganisation des T-Tubulus-Systems und damit zur gestörten Erregungskopplung in der Muskelzelle (Al-Qusairi, 2009/Ketel 2016).

Lokalisiert ist das Gen auf Xq28 (Fidani et al., 2011). Es wird ubiquitär exprimiert (Herman et al., 2002). Krankheitsverursachende Mutationen können im gesamten Gen lokalisiert sein, wobei man eine Häufung in den Exonen 4, 8, 9, 11 und 12 findet (Biancalana et al., 2012). Es handelt sich zu je etwa 25% um Deletionen/Insertionen, Missense, Nonsense, und Splice Site Mutationen (Jungbluth et al., 2008). Bisher sind annähernd 300 verschiedene Mutationen bekannt (Abath Neto et al., 2016). Die häufigste bekannte Mutation ist c.1261-10A>G, welche das normale Splicing beeinflusst und bei ca. 7% der Patienten auftritt. (Biancalana et al., 2012). Die Wahrscheinlichkeit, dass eine Mutter Genträgerin ist, wenn bei einem ihrer Söhne eine *MTM1* Mutation nachgewiesen wurde, liegt bei 80% bis 90% (Das et al., 2002). 10% bis 20% der Betroffenen zeigen eine krankheitsverursachende de-novo-Mutation in *MTM1* (Das et al., 2002). Ein Problem in der genetischen Beratung stellt die intra- und interfamiliäre Varianz im Phänotyp dar, welche es unmöglich macht, eine Prognose über den Krankheitsverlauf anhand der Mutationsanalyse zu treffen (Hoffjan et al., 2006).

1.5 Behandlungsoptionen

Die Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten sind bisher ausschließlich supportiv und basieren auf einer multidisziplinären Herangehensweise (Jungbluth et al., 2008). Das Behandlungsteam besteht aus Pulmologen, Neurologen, Physiotherapeuten und/oder Spezialisten für Rehabilitationsmedizin sowie Humangenetikern (Das et al., 2002). Regelmäßige Physiotherapie hat das Ziel, die Muskelkraft und Muskelfunktion zu erhalten sowie Kontrakturen vorzubeugen (Jungbluth et al., 2008). Aufgrund der prominenten axialen Muskelbeteiligung sind Übungen, die

die Stabilität des Körperstamms trainieren, als besonders hilfreich anzusehen (Jungbluth et al., 2008). Häufig benötigen die Patienten eine Tracheostomie, eine PEG und technische Kommunikationshilfen (Das et al., 2002). Wichtig sind regelmäßige Untersuchungen, welche eine Blutuntersuchung, Leberfunktionstests, eine Augenuntersuchung auf Ophthalmoplegie, Ptosis und Myopie, zahnärztliche Untersuchungen im Hinblick auf Malokklusion des Kiefers und Zahnfehlstellungen, einen Ultraschall des Abdomens und eine Untersuchung der Wirbelsäule mit besonderem Augenmerk auf mögliche Skoliosen (Das et al., 2002) beinhalten sollten. Perspektivisch zeigen präklinische Studien zur Gentherapie (Buj-Bello, 2008; Childers, 2014; Pierson, 2015), Enzymersatztherapie (Lawlor, 2013), Dynamin-2-Modulation (Demonbreun, 2014) und zu PIK3C2B-Inhibitoren vielversprechende Ergebnisse (Amburgey, 2017). Daher bedarf es weiterer, tieferer Einblicke in den natürlichen Krankheitsverlauf, die aktuelle Behandlungs- und Versorgungssituation der Patienten sowie die Belastungen und Herausforderungen, denen Patienten und Familien im Alltag gegenüberstehen.

2. Zielstellung

Ziel ist die Erfassung all jener Maßnahmen, welche von den Familien/Eltern ergriffen wurden, um die Entwicklung ihres von Myotubulärer Myopathie betroffenen Kindes zu fördern, sowie die Feststellung, welche Voraussetzungen einen Schulbesuch ermöglichen bzw. erleichtern. Des Weiteren sollen die bestehende Hilfsmittelverordnung erfasst und Alltagschwierigkeiten der Familie aufgezeigt werden. Folgende Fragen sollten beantwortet werden:

- 1) Was wurde von Familien, den behandelnden Ärzten und Therapeuten versucht, um die physische sowie feinmotorische und psychische Entwicklung der Kinder zu fördern?
- 2) Mit welchen Hilfsmitteln sollten Kinder mit Myotubulärer Myopathie nach Meinung behandelnder Ärzte und Therapeuten sowie der Familie versorgt werden?
- 3) Welche Möglichkeiten gibt es für Kinder mit Myotubulärer Myopathie, die Schule zu besuchen, und welche Bedingungen müssen dafür erfüllt sein?

3. Material und Methoden

Bei der Myotubulären Myopathie handelt es sich nach der Definition der Europäischen Union (EU) und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) um eine sehr seltene Erkrankung (<http://www.namse.de>), für die nur wenige medizinisch-wissenschaftliche

Untersuchungen hinsichtlich des Krankheitsverlaufs und angewandter Therapiemethoden verfügbar sind. Im Hinblick auf die Seltenheit der Erkrankung sowie deren hohe Mortalität sind quantitative Studienansätze nur schwer bis gar nicht umsetzbar. Daher haben wir uns, nach Beratung mit Prof. Dr. R. Sackmann (Institut für Soziologie der Martin-Luther-Universität Halle/Wittenberg), Frau Prof. Dr. Meyer und Frau Dr. Luderer (Institut für Gesundheits- und Pflegewissenschaft der Medizinischen Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle/Wittenberg), bei der Festlegung der Methodik für ein qualitatives Verfahren entschieden.

Qualitative Forschung hat das Ziel, das Handeln bzw. den Sinn hinter dem Handeln der einzelnen Personen zu verstehen, um so von den Handlungen Einzelner auf allgemeingültige Handlungsmuster zu schließen. „Ihr Forschungsauftrag ist Verstehen“ (Helfferich, 2011, S.21ff.) auf der Grundlage verbaler Äußerungen und schriftlicher Texte (Helfferich, 2011, S.21ff). Wobei sie dem Anspruch folgt, „wissenschaftlich fundierte Erkenntnisse über die soziale Wirklichkeit zu erlangen“ (Kleemann, 2009, S.14). Im Vergleich zu quantitativen Methoden, welche auf Grundlage genauer Kenntnisse des zu untersuchenden Gebietes basieren, ist es in der qualitativen Forschung eher möglich, offen für unerwartete Erkenntnisse und neue Wendungen im vermeintlich Bekannten zu sein (Mruck, Mey, 2005). So kann man die qualitative Forschung auch als Grundlage für quantitative Verfahren verstehen, da sie besonders geeignet ist, neue Erkenntnisse auf unbekanntem Gebiet zu erlangen (Helfferich, 2011, S. 21) In dieser Untersuchung nutzen wir strukturierte Interviews nach A. Witzel, 2000, und die zusammenfassende Inhaltsanalyse (Mayring, 2003).

Die gewählte qualitative Methodik eignet sich besonders gut zur Erfassung der subjektiven Herangehensweise von Eltern bei ihren Bemühungen, ein von Myotubulärer Myopathie betroffenes Kind sowohl in seiner klinischen als auch sozialen Entwicklung zu fördern.

3.1 Studiendesign

Die hier vorgestellte Studie besteht aus strukturierten, problemzentrierten Interviews nach A. Witzel (Witzel, 2000) mit Eltern betroffener Kinder, welche um einen anamnestischen Fragebogen ergänzt werden. Dieser Fragebogen basiert auf einem etablierten Fragebogen aus der kollaborativen Studie zum Krankheitsverlauf der infantilen spinalen Muskelatrophie der humangenetischen Institute Aachen und Köln, der für das zu untersuchende Krankheitsbild adaptiert wurde.

Mit den strukturierten, problemzentrierten Interviews werden retrospektiv die Handlungen der Eltern erfasst, welche das Ziel hatten, die physische, feinmotorische und psychische Entwicklung der Kinder zu fördern (Witzel, 2000). Die Interviews basieren auf einem Interviewleitfaden, der in zehn Fragen die Kernthemen Umgang mit der Erkrankung des Kindes, persönliche Zielsetzungen, angewandte Therapie und Behandlungsmethoden sowie Probleme und Hindernisse bei der Bewältigung des Alltags umfasst.

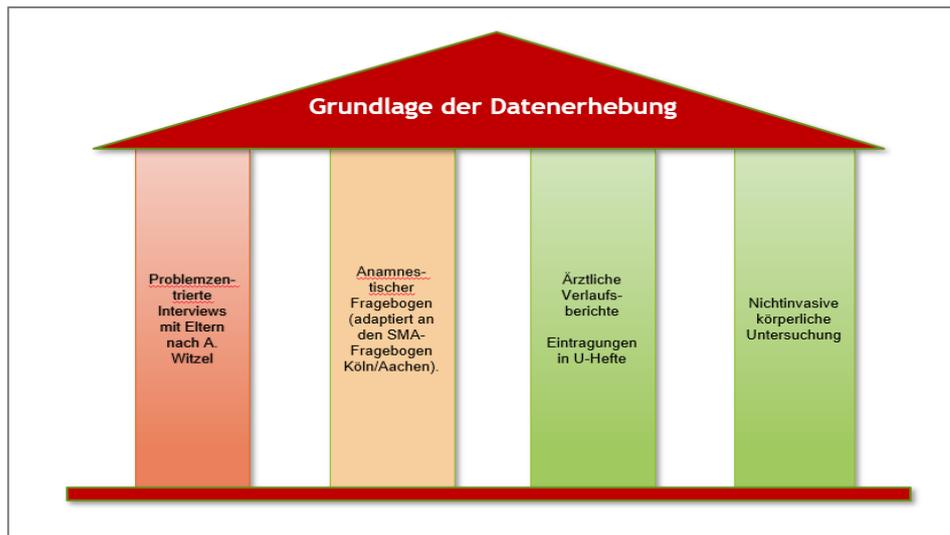


Abbildung 1: Grundlagen der Datenerhebung

3.2 Patientengruppe

Wie bereits erwähnt, eignet sich die gewählte Methodik sehr gut, um grundlegendes Wissen zu einer Fragestellung auch bei niedrigen Fallzahlen zu generieren, und ist daher bestens für die Erforschung seltener Erkrankungen wie der Myotubulären Myopathie geeignet. Da es sich um ein sehr heterogenes Krankheitsbild mit hoher Mortalitätsrate im frühen Kleinkindalter handelt (Jungbluth, 2008), war die Festlegung einer angemessenen Größe für die Untersuchungsgruppe schwierig. Eine statistisch begründete Fallzahlschätzung ist jedoch für eine qualitative Untersuchung nicht erforderlich. Auch gab es zum Zeitpunkt des Studienbeginns kein Patientenregister, anhand dessen man eine Fallzahlschätzung hätte vornehmen können. Bei der Festsetzung der Mindestteilnehmerzahl war auch zu bedenken, dass aus Vorgesprächen mit Mitgliedern des deutschen Patientennetzwerks hervorging, dass die Patientenfamilien aufgrund ihrer Vorerfahrungen sehr kritisch gegenüber Wissenschaftlern und Ärzten seien.

Nach Gesprächen mit Herrn Prof. Sackmann und Frau Dr. Luderer entschieden wir uns, die Mindestteilnehmerzahl auf fünf Familien festzulegen und alle für die Familien relevanten

Dokumente zusätzlich in Englisch zu verfassen, um gegebenenfalls auch Familien aus dem angloamerikanischen Raum in die Untersuchung aufnehmen zu können.

Die Einschlusskriterien wurden wie folgt definiert:

- Bei mindestens einem Kind der Familie wurde aufgrund der klinischen Symptomatik und/oder einer Muskelbiopsie und/oder genetischen Diagnostik die Diagnose Myotubuläre Myopathie gestellt.
- Das betroffene Kind hat das erste Lebensjahr überschritten.
- Die Eltern beteiligen sich an der Versorgung des Kindes, d.h. sie betreuen das Kind im eigenen Haushalt, haben es zeitweise zu Hause betreut oder besuchen es regelmäßig in einer Pflegeeinrichtung.

Vor Studienbeginn erfolgte die Beurteilung der geplanten Studie durch die Ethik-Kommission der medizinischen Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle/Wittenberg. In ihrem Bescheid vom 08.01.2015 bestätigt die Ethik-Kommission, dass „keine ethischen Bedenken gegen die Durchführung des Forschungsvorhabens bestehen“.

Anschließend erfolgte die Patientenrekrutierung auf zwei Wegen. Erste Kontakte zu Familien wurden über die Selbsthilfegruppe „Myotubuläre Myopathie - Selbsthilfevereinigung für Eltern“ aufgebaut. Diese gab uns die Gelegenheit, unser Forschungsvorhaben den Familien auf ihrem Familientreffen im Oktober 2012 persönlich vorzustellen, auf dem wir zunächst vorsondiert haben, ob überhaupt eine generelle Bereitschaft der Familien besteht, an dieser Untersuchung teilzunehmen. Nach Abschluss der Vorbereitungen erhielten wir erneut die Möglichkeit, unsere Untersuchung auf der Familienkonferenz im Frühjahr 2015 vorzustellen. Auf diesem Weg erklärten sich 15 Familien an einer Teilnahme interessiert. Unter der Annahme, dass die Zahl der Mitglieder der Selbsthilfevereinigung nicht repräsentativ für die Zahl der Betroffenen in Deutschland ist, wurde über das Institut für Humangenetik der Universität Würzburg ein Anschreiben an die dort bekannten Patienten versandt. Auf dieses Anschreiben antworteten drei weitere Patientenfamilien. Insgesamt haben nach ausführlicher Aufklärung über Studienziel und -inhalt 15 Familien mit 16 Patienten an der Untersuchung teilgenommen. Von diesen 16 Patienten konnten 14 in die Untersuchung aufgenommen werden. Bei einem begründete eine als krankheitsursächlich angesehene Mutation im *DNM2*-Gen den Ausschluss aus der Untersuchung, bei einem anderen Teilnehmer ergaben sich im Studienverlauf Zweifel an der Diagnose. Das Alter der Patienten zum Interviewzeitpunkt reichte von 14 Monaten bis 23 Jahren. Alle teilnehmenden Familien wurden in einem ausführlichen Informationsanschreiben und persönlich durch die Untersucherin über den Ablauf der Untersuchung, Anonymisierung, Verwendung und Speicherung der Daten sowie über ihr Recht, jederzeit die Teilnahme zu

verweigern oder ihre Teilnahmeerklärung ohne Angabe von Gründen zurückzuziehen, aufgeklärt. Die Entwicklung der Anschreiben an Eltern, Lehrer, Physiotherapeuten und Ärzte sowie der Teilnahmeerklärungen geschah in Anlehnung an Dokumente aus einer Studie zur SMAI, wie der bereits genannte Fragebogen (Kollaborative Studie - Krankheitsverlauf der infantilen spinalen Muskelatrophie der Institute für Humangenetik Aachen und Köln).

3.3 Datenerhebung

Problemzentrierte Interviews

Wie unter 2.1 Studiendesign erläutert, findet, um die Überlegungen und Handlungen der Eltern und Lehrer rückblickend erfassen und analysieren zu können, das problemzentrierte Interview (PZI) nach Andreas Witzel Anwendung (Witzel, 2000). Dabei handelt es sich um „ein theoriegenerierendes Verfahren, welches den vermeintlichen Gegensatz zwischen Theoriegeleitetheit und Offenheit dadurch aufzuheben versucht, dass der Anwender seinen Erkenntnisgewinn als induktiv-deduktives Wechselspiel organisiert“ (Witzel, 2000). Bei dieser Interviewform tritt der Interviewer dem Befragten als Person mit Vorwissen gegenüber, welches „in der Erhebungsphase als heuristisch-analytischer Rahmen für Frageideen im Dialog zwischen Interviewern und Befragten“ (Witzel, 2000) dient. Das Prinzip der Offenheit wird gleichzeitig realisiert, indem die Relevanz der zu untersuchenden Subjekte durch die Erzählungen des Interviewten bestimmt wird (Witzel, 2000). Durch offene Fragestellungen wird der Interviewte dazu angehalten, ausführliche Antworten zu geben, in denen er selbst bestimmt, was er wie erzählt und welche Bedeutung er dem Gesagten beimisst (Witzel, 2000). So soll gewährleistet werden, dass die Problemsicht des Befragten nicht durch die Sichtweise des Interviewers verfälscht wird. Dieses Prinzip findet auch in der Auswertung Beachtung.

Die Instrumente des PZI (Abbildung 2) sind der Interviewleitfaden und der Fragebogen. Zur Vorbereitung der Ergebnisauswertung erfolgten Tonträgeraufzeichnung und Postskripte (Witzel, 2000).

Interviewleitfaden

Im Interviewleitfaden ist die Forschungsfrage festgehalten. Er dient als Gedächtnisstütze und zur Sicherung der Vergleichbarkeit der einzelnen Interviews untereinander (Witzel, 2000). Im Rahmen dieser Studie enthält er vorformulierte Fragen, die möglichst offengehalten sind, um eine erzählgenerierende Wirkung zu entfalten. Es wird demnach mit einem strukturierten Fragebogen gearbeitet. Dieser ist so strukturiert, dass das Ziel der Offenheit des Interviews für

die Sichtweisen des Interviewten erfüllt und gleichzeitig die Vergleichbarkeit der Interviews gewährleistet wird (Witzel, 2000).

Im Leitfaden sind die folgenden Bereiche enthalten:

- Umgang mit der Erkrankung des Kindes,
- Therapie- und Behandlungsversuche
- Probleme in der Betreuung und Förderung des Kindes.

Als Test der Verständlichkeit der Fragen des Interviewleitfadens und zur Prüfung, ob er für den Einsatzzweck geeignet ist, erfolgte vor Studienbeginn ein Probeinterview mit der Mutter eines erwachsenen Kindes mit geistiger Behinderung. Dabei wurde sie gebeten, nach jeder Frage zu erklären, wie sie die Frage versteht und welche Antwort sie darauf geben würde. Nach diesem Probeinterview wurde sowohl die Verständlichkeit als auch die Validität als gut eingeschätzt.

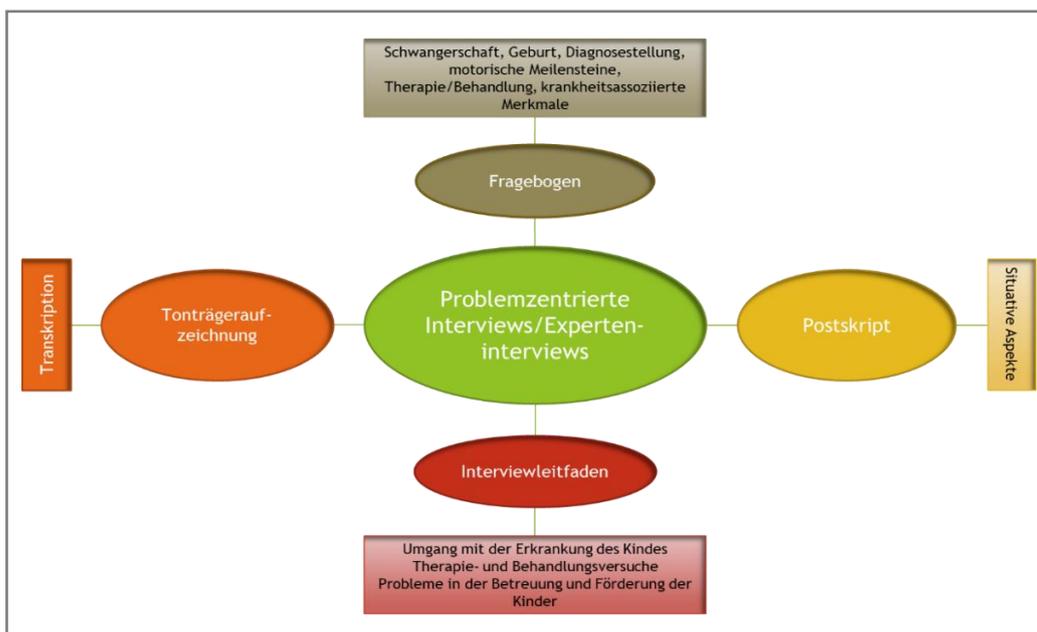


Abbildung 2: Schematische Darstellung der Instrumente in Anlehnung an das PZI

Die Tonträgeraufzeichnungen ermöglichen es dem Interviewer, seine volle Konzentration dem Befragten zu widmen, ohne durch die Führung eines Gesprächsprotokolls abgelenkt zu werden (Witzel, 2000). Somit ermöglichen sie „die authentische und präzise Erfassung des Kommunikationsprozesses“ (Witzel, 2000). Sie werden vollständig transkribiert, entsprechend dem einfachen Transkriptionssystem nach Dresing/Pehl, 2011 (Siehe Anhang S.77). Im Zuge der Transkription werden die Interviews außerdem anonymisiert.

Postskripte wurden auf vorgefertigten Protokollen unmittelbar im Anschluss an das Interview erstellt. Sie dienen als Ergänzung zu den Tonträgeraufzeichnungen und „enthalten eine Skizze zu den Gesprächsinhalten, Anmerkungen zu [...] situativen und nonverbalen Aspekten sowie zu Schwerpunktsetzungen des Interviewpartners“ (Witzel, 2000).

Der Fragebogen dient der Erhebung von Sozialdaten und der Abfrage jener Dinge, die im Interview reinen Frage-Antwort-Charakter hätten (Witzel, 2000). Dieser wurde von den Eltern im Anschluss an das Interview ausgefüllt. Er enthält folgende Themenschwerpunkte:

- Schwangerschaft, Geburt und Diagnosestellung
- Motorische Meilensteine
- Therapie und Behandlung
- Krankheitsassoziierte Merkmale

Um eine Vergleichbarkeit zu ermöglichen, wurde der Fragebogen auf Grundlage eines bereits etablierten Fragebogens zur infantilen spinalen Muskelatrophie (SMAI) erstellt (Institut für Humangenetik Köln). Der Fragebogen zur SMAI wurde zu großen Teilen beibehalten und lediglich in Bezug auf das zu untersuchende Krankheitsbild und die Fragestellung dieser Untersuchung angepasst und ergänzt. Der anamnestische Fragebogen ist außerdem eine Schnittstelle zwischen dem ersten und zweiten Studienteil, da er sowohl für das PZI essentiell ist als auch wichtige klinische Informationen liefert. Alle Familien haben an den Interviews teilgenommen und 12 von 13 Familien haben uns den Fragebogen ausgefüllt zugesandt.

3.4 Transkription und Anonymisierung

Transkription

Die Transkription der Eltern-Interviews erfolgte zum Teil durch die Untersucherin, unterstützt durch professionelle Schreibkräfte. Neun Interviews wurden mit einer finanziellen Studienförderung vom Selbsthilfeverein „ZNM – Zusammen stark e.V.“ durch das Transkriptionsbüro „Audiotranskription“ transkribiert. Die Überarbeitung und Anonymisierung aller Interviews erfolgte durch die Untersucherin.

Wie zuvor bereits genannt, erfolgte die Transkription nach den einfachen Transkriptionsregeln nach Dresing/Pehl, 2011. Kennzeichnend für dieses Regelsystem ist die wörtliche Transkription,

bei der die Interpunktion im Sinne der Leserlichkeit vorgenommen wird und Aussagen mit besonderer Betonung durch GROSSSCHREIBUNG gekennzeichnet sind (Dresing/Pehl, 2011).

Anonymisierung der Daten

Während des Transkriptionsvorgangs wurden persönlichen Daten der Patienten anonymisiert. Der Interviewer wurde dabei stets mit „I“ abgekürzt und die Interviewte Person mit „B“ (Familie). Sollten mehrere Personen interviewt worden sein, ist dies durch eine Ziffer (B1, B2, usw.) kenntlich gemacht. Genau benannte Daten (Bsp. 15. Mai 2006) wurden im Transkript auf den Monat und das dazugehörige Jahr reduziert (Bsp. Mai 2006). Adressen und Bezeichnungen von Kliniken, Ärzten, Rehabilitationseinrichtungen, Schulen oder sonstigen Institutionen wurden nicht in das Transkript übernommen. Diese sind mit ihrem Anfangsbuchstaben abgekürzt. Sollte ein Klinikum im Zusammenhang mit einer Stadt genannt worden sein (Bsp. Klinikum Halle), wurde die Stadt durch den Anfangsbuchstaben abgekürzt (Bsp. Klinikum H.) Analog wurde bei anderen genannten Institutionen vorgegangen.

Die Daten der U-Hefte und Anamnesebögen wurden nach den Familien anonymisiert. Hierbei wurden die Familien mit „F“ bezeichnet, wobei die Unterscheidung durch eine Nummerierung erfolgte (Bsp. F01, F02, ..., F15). Sollten mehrere Kinder einer Familie betroffen sein, wird dies durch den Zusatz einer entsprechenden Zahl kenntlich gemacht (Bsp. Familie 1, zweites betroffenes Kind – F01/2).

3.5 Auswertungsmethode

3.5.1 Allgemeine Beschreibung der zusammenfassenden Inhaltsanalyse

Als Auswertungsmethode wählten wir die qualitative Inhaltsanalyse nach Mayring. Der Begriff qualitative Inhaltsanalyse beschreibt ein systematisches Vorgehen, welches sich durch Regelgeleitetheit und Theoriegeleitetheit auszeichnet (Mayring, 2003, S.12). Das Material wird unter einer theoriegeleiteten Fragestellung nach expliziten Regeln analysiert. „Die Ergebnisse werden vom jeweiligen Theoried Hintergrund her interpretiert und auch die einzelnen Analyseschritte sind von theoretischen Überlegungen geleitet.“ (Mayring, 2003, S.12). Ausgangspunkt für die Analyse sind die anonymisierten Interviews mit den Eltern. Da zu der zu untersuchenden Fragestellung nur sehr wenig Vorwissen besteht, wird das Analyseverfahren der Zusammenfassung gewählt. „Ziel der Analyse ist es, das Material so zu reduzieren, daß die wesentlichen Inhalte erhalten bleiben, durch Abstraktion einen überschaubaren Corpus zu schaffen, der immer noch Abbild des Grundmaterials ist“ (Mayring 2003, S.58) Dabei muss die

„jeweilige Abstraktionsebene der Zusammenfassung genau festgelegt“ (Mayring, 2003, S.59) werden, auf die das Material transformiert wird. Die einzelnen Kodiereinheiten werden dann paraphrasiert, wobei schmückende und inhaltlich irrelevante Textstücke fallengelassen werden, und auf einer einheitlichen Sprachebene formuliert (Mayring, 2003, S.59). Diese Paraphrasen werden durch Abstraktion in verschiedenen Schritten immer mehr zusammengefasst und verallgemeinert (Mayring, 2003, S.59 ff.). So können auch mehrere sich aufeinander beziehende oder inhaltlich gleiche Paraphrasen, die im Material verstreut vorliegen, zusammengefasst werden. „Am Ende der Reduktionsphase muß genau geprüft werden, ob die als Kategoriensystem zusammengestellten neuen Aussagen das Ausgangsmaterial noch repräsentieren. Alle ursprünglichen Paraphrasen des ersten Materialdurchgangs müssen im Kategoriensystem aufgehen“ (Mayring, 2003, S.61).

Innerhalb der zusammenfassenden Inhaltsanalyse wählten wir das Verfahren der Induktiven Kategorienbildung. Hierbei werden „die Kategorien direkt aus dem Material in einem Verallgemeinerungsprozeß [abgeleitet], ohne sich auf vorab formulierte Theorienkonzepte zu beziehen.“ (Mayring, 2003, S.75) Dies ermöglicht eine „möglichst naturalistische[...], gegenstandsnahe[...] Abbildung des Materials ohne Verzerrung durch Vorannahmen des Forschers, eine Erfassung des Gegenstands in der Sprache des Materials“ (Mayring, 2003, S.75). Es wird dabei mit der oben beschriebenen reduktiven Prozedur vorgegangen. Zuvor muss das „Thema der Kategorienbildung theoriegeleitet bestimmt werden, also ein Selektionskriterium eingeführt werden, welches bestimmt, welches Material Ausgangspunkt der Kategoriendefinition sein soll“ (Mayring, 2003, S.76). Hierfür wird die Fragestellung zu Hilfe genommen. Weiterhin muss das Abstraktionsniveau bestimmt werden, es muss also im Vorhinein festgelegt werden, wie konkret die Kategorien sein sollen (Mayring, 2003, S.76). Danach wird das Material gesichtet. „Wenn das erste Mal das Selektionskriterium erfüllt ist, wird möglichst nahe an der Textformulierung unter Beachtung des Abstraktionsniveaus die erste Kategorie als Begriff oder Kurzsatz formuliert. Wenn das nächste Mal das Selektionskriterium erfüllt ist, wird entschieden, ob die Textstelle unter die bereits gebildete Kategorie fällt (Subsumtion) oder eine neue Kategorie zu bilden ist“ (Mayring, 2003, S.76). Ist ein großer Teil des Materials so bearbeitet worden, und es werden nur noch wenig neue Kategorien gebildet, „ist dies der Moment für eine Revision des Kategoriensystems. Es muß geprüft werden, ob die Kategorien dem Ziel der Analyse nahekommen, ob das Selektionskriterium und das Abstraktionsniveau vernünftig gewählt worden sind.“ (Mayring, 2003, S.76). Ergeben sich dabei Veränderungen, muss die Analyse neu begonnen werden, ansonsten kann weiter mit der Analyse fortgefahren werden. Ab diesem Punkt können nur noch neue Kategorien

hinzukommen. „Das Ergebnis ist ein System an Kategorien zu einem bestimmten Thema, verbunden mit konkreten Textpassagen“ (Mayring, 2003, S.76).

3.5.2 Analyse des Interviewmaterials

Wie oben erwähnt, sind das Ausgangsmaterial dieser Analysen die transkribierten Interviews mit den Eltern von Kindern mit Myotubulärer Myopathie. Aus dem Studienthema „Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie“ ergeben sich folgende theoretische Fragestellungen.

1. Was wurde von Familien, den behandelnden Ärzten und Therapeuten versucht, um die physische sowie feinmotorische und psychische Entwicklung der Kinder zu fördern?
2. Mit welchen Hilfsmitteln sollten Kinder mit Myotubulärer Myopathie nach Meinung behandelnder Ärzte und Therapeuten sowie der Familie versorgt werden?
3. Welche Möglichkeiten gibt es für Kinder mit Myotubulärer Myopathie, die Schule zu besuchen, und welche Bedingungen müssen dafür erfüllt sein?

Mit der Definition der zu untersuchenden Fragestellung kann das Thema der Kategorienbildung bestimmt werden. Dies geschieht in Form eines Kodierleitfadens (siehe Anhang S.78), in dem festgelegt wird, welche Aspekte der Fragestellung analysiert werden und wie bestimmte Begrifflichkeiten definiert werden (Mayring, 2003, S.76 ff.). Die aus der Fragestellung abgeleiteten Selektionskriterien sind in ihm enthalten, und er dient als Orientierung für die Bestimmung der zur Analyse herangezogenen Textpassagen. Des Weiteren ermöglicht er auch anderen Personen, unter den gleichen Gesichtspunkten die Interviews zu analysieren (Mayring, 2003, S.76 ff.). Er dient damit auch der Standardisierung des Analyseprozesses. Bei der Erstellung des Kodierleitfadens war es wichtig, die Selektionskriterien möglichst präzise zu benennen, um das zu analysierende Material sinnvoll zu begrenzen, dabei aber die Begriffe nicht zu radikal zu definieren, um zu verhindern, dass wichtige Informationen verloren gehen (Mayring, 2003, S.76). Er umschließt demnach ein gefächertes Themengebiet von angewandten Therapiemethoden über die psychosoziale Förderung der Kinder bis hin zur Schulung und Anleitung der Eltern. Es folgte eine erste Durchsicht des zu analysierenden Materials und einer Vorkodierung der relevanten Textpassagen. Dadurch konnte eine relevante Reduktion des zu analysierenden Datenmaterials erreicht werden (Mayring, 2003, S.76 ff.). Im nächsten Schritt erfolgte die Bildung eines Codesystems auf niedrigem Abstraktionsniveau. Die Benennung der Codes erfolgte nahe an der Textpassage. So entstanden nach der Kodierung von 6 Interviews ca. 50 Codes und Subcodes, welche zu einem Kategoriensystem aus 6 Kategorien mit 13

Subkategorien und einer Querschnittskategorie zusammengefasst werden konnten. Dieses Kategoriensystem ist fluide und unterliegt im Verlauf der weiteren Analysen Schwankungen z.B. durch die Ergänzung weiterer Codes oder durch Umsortierung der Codes innerhalb des Kategoriensystems. Dies liegt u.a. darin begründet, dass die einzelnen Kategorien Schnittmengen aufweisen, die sich im Verlauf der Analysen klarer darstellen und entsprechend eine Neusortierung der Codes sinnvoll machen (Mayring, 2003, S.76 ff.).

Ist der erste Analysedurchgang mit allen Interviews abgeschlossen, erfolgt die Prüfung des gebildeten Kategoriensystems. Hierzu wird zunächst in einem Peer Review die Verständlichkeit des Codesystems im Zusammenhang mit den Ankerbeispielen geprüft. Dafür gaben wir eine Auflistung der Kategorien mit ihren Subcodes und den dazugehörigen Textpassagen (Ankerbeispiele) an unabhängige Dritte. Es handelte sich um Promotionsstudenten sowohl aus dem medizinischen Bereich als auch aus den Naturwissenschaften sowie einer in dieser Methodik erfahrenen Beraterin. Kriterien für die Auswahl der unabhängigen Beurteiler waren, dass sie selbst wissenschaftlich arbeiten oder gearbeitet haben und aus verschiedenen Bereichen kommen, um sicher zu stellen, dass es ein allgemeinverständliches Kategoriensystem ist. Sie gaben Auskunft, ob ihnen die Zuweisung eines Ankerbeispiels zu dessen Code als sinnvoll und verständlich erscheint oder ob sie unter dem Code etwas anderes verstehen, als das Ankerbeispiel beschreibt.

Nach Bestätigung des sinnvollen Zusammenhangs zwischen den Codes und ihren Ankerbeispielen erfolgt die Überprüfung des Kategoriensystems am Material (Mayring, 2003, S.76 ff). Es wurde geprüft, ob das Kategoriensystem der Fragestellung entspricht und ob alle Paraphrasen aus dem ersten Analysedurchgang dem fertigen Kategoriensystem zugeordnet werden können. Zur weiteren Validierung erfolgte die unabhängige Kodierung zweier repräsentativer Interviews durch eine zweite unabhängige Person. Hier ergab sich eine annähernd vollständige Überschneidung hinsichtlich der markierten Textpassagen sowie der zugeordneten Hauptkategorie.

Die Analysen wurden mit MAXQDA 12 durchgeführt.

4. Ergebnisse

4.1 Beschreibung der Patientengruppe

Daten wurden von 16 Patienten, darunter ein Geschwisterpärchen, mit Zentronukleärer/Myotubulärer Myopathie in Deutschland erhoben. Nachdem zwei Patienten mit fehlender Diagnosebestätigung bzw. genetisch bestätigter *DNM2*-Mutation ausgeschlossen wurden, konnten 14 Patienten aus 13 Familien in die Studie eingeschlossen werden. Zu 12 Patienten lagen uns klinische Verlaufsberichte vor.

Über einen unserer Studienteilnehmer ist bereits zuvor in der wissenschaftlichen Literatur berichtet worden. Soweit uns bekannt, trifft dies auf keinen weiteren Teilnehmer zu.

Zum Zeitpunkt der Datenerhebung waren die Patienten zwischen 14 Monaten und 23 Jahren alt. Ein Patient zeigte eine sehr milde Verlaufsform (Gehfähigkeit erhalten, keine Beatmung), zwei waren moderat betroffen (rollstuhlgebunden, keine invasive Beatmung). Die anderen Patienten zeigten schwere bis sehr schwere Verlaufsformen.

Die Patientencharakteristika werden in Tabelle 1 und 2 dargestellt. Alle Patienten zeigten bereits postpartal eine ausgeprägte Muskelschwäche, und 13 von 14 benötigten eine Atemunterstützung. Das durchschnittliche Alter zum Diagnosezeitpunkt betrug 21,32 Monate. Patienten, die zum Studienzeitpunkt älter als zehn Jahre waren, wurden durchschnittlich im Alter von 3,3 Jahren diagnostiziert. Demgegenüber erfolgte die Diagnosestellung bei Kindern jünger als zehn Jahre im Durchschnitt mit ca. einem Jahr, bei denen jünger als zwei Jahre mit durchschnittlich 4,37 Monaten. Für 12 Patienten war die Diagnose genetisch gesichert, bei zwei Patienten erfolgte die Diagnosestellung via Muskelbiopsie. Von den Patienten mit genetischer Diagnosesicherung erfolgte bei 6 Patienten zuvor eine Muskelbiopsie, bei einem Patienten im Anschluss an die genetische Testung. Für F10/1 erfolgte die Diagnosestellung klinisch sowie durch genetischen Nachweis beim eineiigen Zwillingbruder. Alle Patienten bis auf einen sind rollstuhlpflichtig und auf umfangreiche Unterstützungsmaßnahmen im Alltag angewiesen. 12 von 14 Patienten benötigen eine Atemunterstützung. Zehn Patienten sind mit einem Tracheostoma versorgt, von denen wiederum acht eine 24-Stunden Dauerbeatmung benötigen. Ein Patient benötigt lediglich in der Nacht und bei Infekten eine CPAP-Atemunterstützung, zwei Patienten atmen vollständig unabhängig und drei Patienten benötigen nur nachts eine Beatmung über die Trachealkanüle. Angaben zum Anlagezeitpunkt des Tracheostomas lagen für acht Patienten vor, aus denen sich ein durchschnittliches Alter von 4,18 Monaten zum Zeitpunkt der Tracheotomie ergibt.

Ernährungsprobleme ergaben sich bei 11 Patienten aufgrund von Störungen der Schluckmotorik und fehlenden Schluckreflexen. Für sie war die Ernährung über eine PEG-Sonde bzw. einen

Button erforderlich. Nach intensiver logopädischer Schlucktherapie konnte bei einem Patienten die PEG im Alter von 5 Jahren entfernt werden, ein Weiterer kann kleine Mengen Nahrung und Flüssigkeiten schlucken, allerdings nicht ausreichend zur suffizienten Ernährung. Beide Patienten werden 24h über ein Tracheostoma beatmet.

Tabelle 1 - Allgemeine Daten

	< 18 Monate	2-6 Jahre	7-12 Jahre	> 12 Jahre
Anzahl	4	4	2	4
Geschlecht	♂	♂	♂	♂
durchschnittliches Alter zum Interviewzeitpunkt	15 Monate	5 Jahre 6 Monate	11 Jahre	16 Jahre 4 Monate

Tabelle 2 - Klinische Angaben

	< 24 Monate n=4	2 - 10 Jahre n=5	> 10 Jahre n=5
Alter bei Diagnosestellung in Monaten:	4,37	16,6	39,6
postpartale muskuläre Hypotonie	4/4	5/5	5/5
Diagnosemethode			
genetische Testung	3/4	3/5	4/5
Muskelbiopsie	2/4	4/5	3/5
positive Familiengeschichte	1/4	0/5	1/5
Atemhilfe postpartal	4/4	5/5	4/5
Tracheostoma	4/4	4/5	3/5
Beatmungssituation			
keine Beatmung	0/4	1/5	1/5
Beatmung < 16h am Tag			
nicht invasiv (CPAP-Maske)	0/4	0/5	1/5
über Tracheostoma	2/4	1/5	0/5
Beatmung > 16h am Tag	2/4	3/5	3/5
Gastrostoma (PEG/Button)	4/4	4/5	2/5

Alle befragten Familien gaben an, während der Schwangerschaft keinen Verdacht auf das mögliche Vorliegen einer Erkrankung des ungeborenen Kindes gehabt zu haben. Retrospektiv berichten vier Mütter von verminderten Kindsbewegungen und bei ebenfalls vier Müttern wurde im Schwangerschaftsverlauf ein Polyhydramnion festgestellt. Die Hälfte der Kinder wurde spontan entbunden, eines per Vakuumextraktion bei fetaler Bradykardie und Geburtsstillstand, zwei der sechs Sectiae caesare erfolgten geplant bei Beckenendlage.

Tab. 3 - Angaben zu Schwangerschaft und Geburt

	< 24 Monate n=4	2 - 10 Jahre n=5	> 10 Jahre n=5
verminderte Kindsbewegungen	4/4	0/5	0/5
Polyhydramnion	3/4	0/5	1/5
Frühgeburtlichkeit (<37.SSW)	3/4	1/5	0/5
Geburtsmodus			
spontan	1/5	4/5	2/5
Vakuumextraktion	0/5	0/5	1/5
Sectio cesaree	3/5	1/5	2/5
APGAR-Werte			
Nach 1 Minute	4 (n=3)	5,5 (n=3)	4,5 (n=4)
nach 5 Minuten	7,5 (n=4)	6,5 (n=4)	6,8 (n=5)
nach 10 Minuten	8,25 (n=4)	7 (n=4)	8 (n=5)

Zu den persönlichen Interviews mit den Familien war es möglich, bei neun Jungen eine standardisierte körperliche Untersuchung durchzuführen.

Zum Untersuchungszeitpunkt waren alle Kinder infektfrei und zeigten sich zum Teil kindtypisch wechselhaft kooperativ. Bereits im ersten Eindruck auffällig war die bei allen Patienten bestehende auffällige Kopfform mit langen Gesichtern, hoher Stirn, flachem Mittelgesicht und typischer myopathischer Facies mit Hypomimie und Ptose. Der Thorax der Jungen wirkte schmal und bei vier von neun Patienten bestand eine Skoliose, von denen einer zwei Monate zuvor eine operative Skoliosekorrektur hatte und drei mit einem Korsett versorgt waren. Internistisch fanden sich keine auskultatorischen, perkutorischen oder palpatorischen Auffälligkeiten. Die Lungen waren bei allen Patienten seitengleich belüftet. Das Abdomen war bei allen untersuchten Patienten weich, druckschmerzfrei, ohne Abwehrspannung oder pathologische Resistenzen. Kratzauskultatorisch und palpatorisch ergaben sich bei keinem Patienten Hinweise auf eine Hepatosplenomegalie. Vier Patienten hatten einen hohen, schmal zulaufenden Gaumen, sechs zeigten einen mangelhaften Mundschluss mit vermehrtem Speichelfluss. Bei den anderen drei Patienten zeigt sich bei Ablenkung ebenfalls ein offenstehender Mund. Auf Aufforderung war ein aktiver, mäßig kräftiger Mundschluss bei allen Patienten möglich.

Neurologisch fand sich bei allen eine muskuläre Hypotonie. Ein Patient war gehfähig und zeigte unauffällige Befunde bei den Geh- und Standproben sowie eine regelrechte Durchführung beim Finger-Nase- und Knie-Hacke-Versuch. Auch bei ihm waren, wie bei allen anderen, generalisierte Atrophiezeichen sichtbar. Alle Patienten waren in der Lage, mindestens die Unterarme entgegen der Schwerkraft aktiv zu bewegen, entsprechend einem Kraftgrad von etwa 3 von 5. Die aktive Elevation im Schultergelenk über 90° und Bewegungen gegen Widerstand waren nur einem Patienten möglich. Insgesamt war die proximale und axiale Muskulatur deutlich stärker

betroffen. Nur ein Patient konnte sich selbstständig aus dem Liegen in eine sitzende Position aufrichten, die anderen acht konnten nicht frei sitzen. Bei drei Patienten ließ sich ein schwacher Patellarsehnenreflex seitengleich auslösen bei sonst bestehender Areflexie. Die Sensibilität war bei allen Patienten intakt.

4.2 Analysen der Elterninterviews

Im Rahmen der Datenerhebung des qualitativen Abschnitts erfolgten 13 Interviews mit Eltern eines von MTM betroffenen Kindes. Nach der Identifizierung an einer Teilnahme interessierter Familien über den Selbsthilfeverein und das Institut für Humangenetik der Universität Würzburg erfolgte die Zusendung eines Informationsanschreibens mit der Bitte um Zustimmung zur persönlichen Kontaktaufnahme. Nach telefonischer Terminvereinbarung wurden die Familien von der Interviewerin an ihrem Wunschort besucht, was bei allen die privaten Räumlichkeiten waren. Von den 13 Interviews wurden zehn mit den Müttern geführt und drei mit beiden Elternteilen, zu allen Interviews außer zwei waren die betroffenen Kinder anwesend oder wurden in der Zeit durch eine Pflegekraft in räumlicher Nähe betreut. Entsprechend gab es während der Interviews Unterbrechungen durch Gerätealarm, Pflegemaßnahmen oder kurze Gespräche zwischen Pflegekraft und Elternteil. Insgesamt waren die Familien sehr offen und gingen mit einer gewissen Neugier in das Interview. Da der Interviewort von den Eltern selbst gewählt war, herrschte eine offene, entspannte Atmosphäre während der Gespräche, so dass eine Gesamtinterviewzeit von 1.177 Minuten (= 19 Stunden 37 Minuten) erreicht werden konnte. Die durchschnittliche Interviewdauer betrug 90 Minuten, hierbei dauerte das kürzeste Interview 39 Minuten und das längste 2 Stunden 10 Minuten.

Anhand der Fragestellung konnten nach der Erstellung eines Kodierleitfadens am Material sieben Hauptkategorien ermittelt werden, welche sich auch im Verlauf der Analysen und des Validierungsprozesses bestätigen. Abbildung 3 gibt einen Überblick über das entstandene Kategoriensystem. Keine der Kategorien lässt sich scharf von anderen abgrenzen, so dass es immer wieder zu Überschneidungen und gegenseitiger Beeinflussung kommt.

4.2.1 Kategorie 1 - Alltagsmanagement

Vor der Fragestellung, was von Familien unternommen wurde, um die Entwicklung ihres Kindes zu fördern, beschreibt diese Kategorie in erster Linie, wie sich die Familien in ihrem Alltag eingerichtet haben, welche Veränderungen die Familien in Kauf nehmen, um für ihre Kinder da zu sein und sie in ihrer Entwicklung fördern zu können. Aber auch welche Herausforderungen es mit sich bringt. Diese Kategorie enthält 4 Subkategorien, welchen wiederum 6 Unterkategorien zugeordnet wurden. Zur besseren Übersicht sind sie in Abbildung 4 dargestellt.

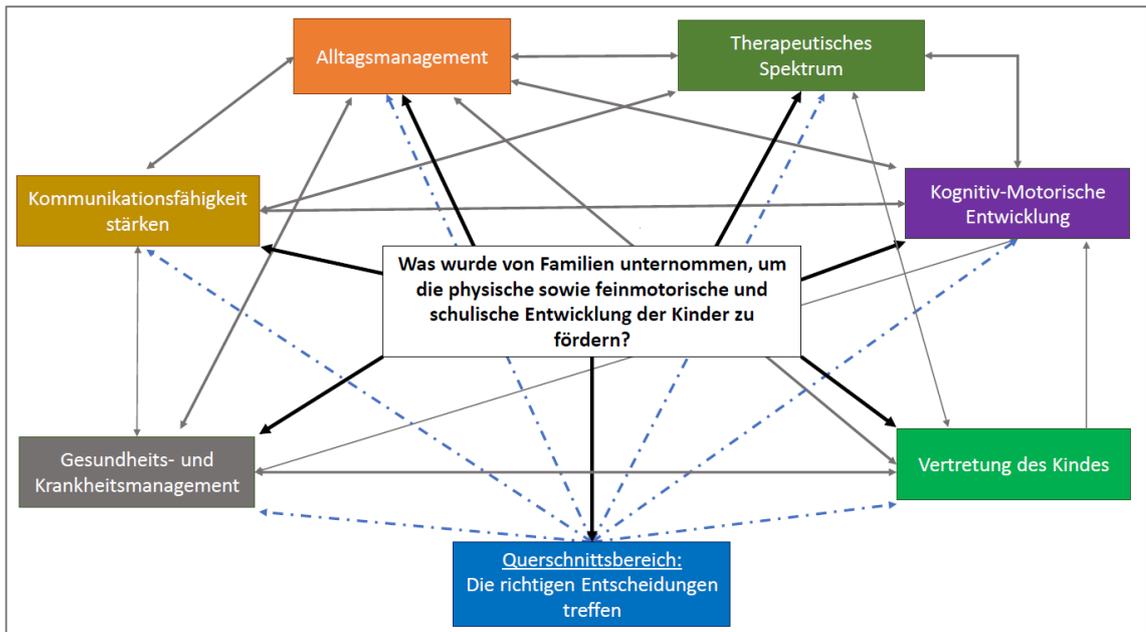


Abbildung 3: Übersicht Kategoriensystem

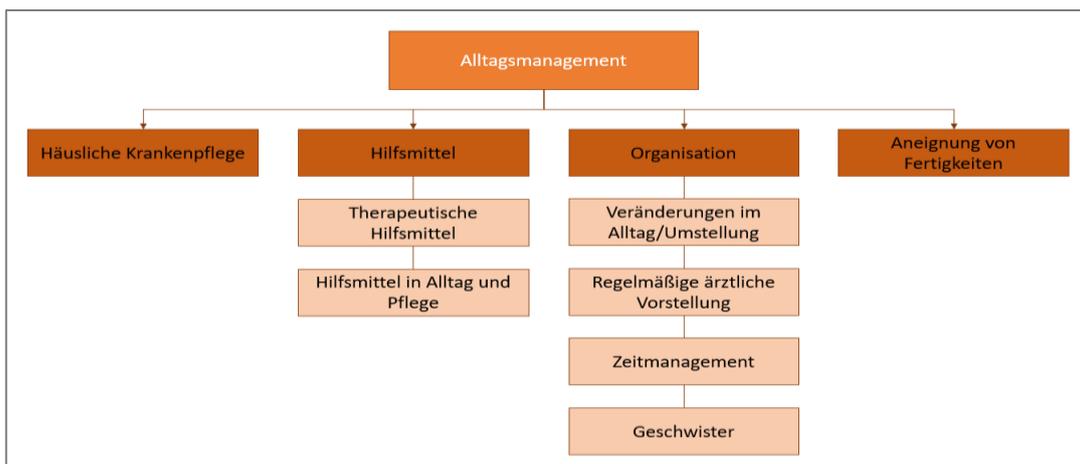


Abbildung 4: Alltagsmanagement

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass die Geburt eines kranken Kindes eine grundlegende Umstellung des gesamten familiären Systems mit sich bringt. Vor diesem Hintergrund ist eine strikte Trennung der Aktivitäten, die explizit nur auf die Förderung des Kindes gerichtet sind, von Umstellungen des Familien- und Alltagslebens nicht möglich. Die Beschreibung der Alltagssituation der Familien ist ein grundlegender Baustein um die Potentiale und Hindernisse für die Förderung eines von Myotubulärer Myopathie betroffenen Kindes zu verstehen.

Häusliche Krankenpflege

Das Ankerbeispiel für diese Subkategorie stammt aus dem Elterninterview F03 und benennt präzise Kernpunkte, welche sich auch in allen anderen Familieninterviews bezüglich der häuslichen Krankenpflege finden:

„Von dem her hat man natürlich öfters Menschen im Haus, die man sich jetzt ansonsten weder als Freund noch als Gast zu sich holen würde.“ (F03, Abs. 9)

Die pflegerischen Maßnahmen sind umfangreich und durch die Familien nur schwer allein zu bewältigen. Die Unterstützung durch Fachpersonal ist damit für die Familien eine Notwendigkeit zur Bewältigung des Alltags. „Es geht nicht ohne“ (F03, Abs. 1), insbesondere auch bei der Bewältigung medizinisch kritischer Situationen. Außerdem übernimmt es, zumindest zeitweise, einen Großteil der pflegerischen Maßnahmen und stellt als Schul- bzw. Kindergartenbegleitung die medizinische Versorgung der Kinder beim Schulbesuch sicher, was selbigen überhaupt erst möglich macht.

Ein Pflegedienst schafft den Familien damit einen gewissen Freiraum, ihren Alltag zu gestalten, dass

„das auch Vorteile haben kann, wenn man als frischgebackene Eltern nach zwei Monate abends zusammen ins Kino gehen kann“ (F02, Abs 86).

In dieser Zeit finden sich Freiräume zur Selbstpflege, für Geschwister, für die Elternbeziehung, für die Elternschulung, aber auch gemeinsame Ausflüge oder Urlaubsreisen werden dadurch erleichtert bzw. überhaupt erst möglich. Weiterhin kommt es, insbesondere in der Anfangszeit, zum Wissenstransfer. Die Eltern werden bereits durch die Pflege auf der Intensivstation in die medizinische Versorgung ihrer Kinder eingeführt, was von der häuslichen Pflege fortgeführt wird. Auf diese Weise werden die Eltern geschult und können im Verlauf wiederum neue Pflegekräfte einarbeiten, gleichzeitig lernen sie auch die Leistungen von Pflegekräften objektiver einschätzen, was zur Sicherheit für ihre Kinder beiträgt.

Dem gegenüber stellt der Pflegedienst auch eine der größten Umstellungen im Alltag der Familien da. Die Familien haben den Pflegedienst zwischen 8 und 24 Stunden täglich. In dieser Zeit ist stets eine familienfremde Person im Haus, unabhängig von Sympathien oder Antipathien. Der Bedarf an Pflegekräften in der häuslichen Intensivpflege ist größer als das Angebot geeigneter Pflegekräfte, so dass die Familien nur selten die Möglichkeit haben, Pflegekräfte abzulehnen (F03, F02). Abhängig von der Wohnsituation der Familien ist aufgrund enger Räumlichkeiten der direkte, ständige Kontakt kaum vermeidbar. Dieser Eingriff in die Privatsphäre erfordert ein hohes Maß an Sensibilität und Diskretion seitens des Pflegepersonals, welches sich, anders als im Klinikbetrieb, an die individuellen Abläufe der Familien (F03) anpassen muss. Die Notwendigkeit, sich stets mit einer weiteren Person absprechen zu müssen,

wird von den Eltern als störend empfunden (F02, F03). Auch die Vorstellungen der Familien, wie sie sich die Pflege und den Umgang mit ihrem Kind wünschen, muss mit den gesetzlichen Regelungen und Pflegestandards übereingebracht werden. Hier bedarf es klarer Absprachen, teilweise auch hinsichtlich der klaren Definition der Aufgabenbereiche. Einen guten Kontakt zur Pflegedienstleitung zu pflegen, benennen die Eltern als kritisch wichtig, insbesondere zur Abstimmung von Dienstplänen, Kompensation von Personalausfällen und bei der Einarbeitung neuer Pflegekräfte (F01, F02, F03). Wenn Abläufe und die Kommunikation nur unzureichend gut funktionieren, empfinden sie dies als zusätzliche Belastung. Auch die regelmäßige Prüfung der Pflegezeit durch die Krankenkassen und eventuelle Widersprüche gegen Kürzungen der Leistungen beschreiben die Familien als kraftraubend (F01, F02, F03, F10, F08).

Weiterhin wird beschrieben, dass es schwerfällt, das Kind in die Verantwortung des Pflegedienstes zu geben. Familie F10 beschreibt es wie folgt:

„Also man muss halt immer wieder andere Leute an das Kind dran lassen [...]. Ich weiß, das ist alles richtig ist, aber es fällt einem trotzdem schwer, das immer alles so machen zu müssen“ (F10, Abs. 27).

Mit der Erstellung einer Hausordnung, in der die Regeln der Familie und Erwartungen an das Verhalten der Pflegekräfte klar definiert sind, strukturieren die Eltern das Miteinander. Hinsichtlich der Definition der Aufgabengebiete der Pflegekraft gibt es gesetzliche Regelungen. Die Eltern beklagen jedoch die Undurchsichtigkeit bei zeitgleich zutreffenden, sich aber widersprechenden Regelungen (F02). Auch hier haben Familien in Zusammenarbeit mit den Pflegediensten individuelle Gegenstandskataloge entwickelt (F02, F03). Viele Eltern berichten, dass die Anwesenheit des Pflegedienstes ihnen gewisse Freiräume ermöglicht, die sie ohne nicht hätten (F02). Aber auch Zeiten ohne Pflegedienst werden als erholsam und wichtig empfunden (F03, F07, F10).

Hilfsmittel

Die Auswahl geeigneter Hilfsmittel in Therapie und Pflege stellt alle Familien, betreuenden Ärzte und Therapeuten sowie die Hilfsmitteltechniker immer wieder von neuem vor eine schwierige Situation. Zur besseren Übersichtlichkeit wurde diese Kategorie in zwei Unterkategorien aufgegliedert.

Hilfsmittel in Alltag und Pflege

Jede Familie nutzt eine Vielzahl technischer, elektronischer und sonstiger Hilfsmittel. Im Ankerbeispiel aus dem Elterninterview F08 findet sich beispielhaft eine umfangreiche Auflistung der Standardausstattung der Familien.

„Also wir haben den Therapiestuhl, [...] Beatmungsmaschine, die Heizung, Absauggerät, [...] Überwachungsgerät, [...] Inhaliergerät, Essen, [...] die Nahrungspumpe. [...] einen Sauerstoffkonzentrator, [...]. ein Beatmungsgerät, [...] Rollstuhl. Wir haben einen externen Akku, ein transportables Absauggerät. [...] Orthesen [...]. Na Windeln sind noch da. [...] Na und Verbandsmaterial [...]“ (F08, Abs 43-45)

Hinzu kommen noch Anschaffungen wie Pflegebetten, Dusch- und Badestuhl, Toilettenstuhl, Transfer-Lifter, Lagerungshilfen sowie Hilfsmittel zur Verbesserung der Mobilität, wie Rehabuggy, Aktivrollstuhl, Elektrorollstuhl, Autositz, Rampen für Treppen und Auto. Zu dem medizintechnischen Equipment kommen noch alltags- und kommunikationserleichternde Gerätschaften, wie Hörgeräte, aber auch Computer, Tablet und Smartphones und auch Taster (F09, F11).

Im Rahmen der Alltagshilfsmittel wird auch kurz die Anpassung der Wohnsituation insbesondere hinsichtlich der Einrichtung angesprochen. So finden sich beispielsweise Treppenlifter, angepasste bzw. gezielt ausgesuchte Möbel wie Schreib- und Esstische an die mit einem Rollstuhl heran gefahren werden kann. Aber auch der rollstuhlgerechte Umbau von Wohnung, Grundstück und Auto, den die Familien aus eigenen Mitteln finanzieren, findet Erwähnung.

Therapeutische Hilfsmittel

Eine ganz strikte Trennung zu den Alltagshilfsmitteln ist nicht möglich und nicht sinnvoll. Der Einsatz therapeutischer Hilfsmittel im Alltag erhöht deren therapeutischen Effekt und ermöglicht erst den Einsatz anderer Hilfsmittel, beispielsweise Rollstühle. Familie F03 nennt einige weitere eingesetzte Hilfsmittel:

„Also zu Anfang ein Zimmerstuhl, einen Wagen für hier drin mit einer körperformangepassten Sitzschale, dann haben wir einen Pörnbacher Keil [...]. Jetzt hat er aktuell einen E-Rolli, [...] Sitzkorsett [...] und Fußorthesen [...]. Also einen Aktivrolli eher mit Sitzfahruntergestell. Diese Stehorthese, [...] Swivel Walker [...]. Dann haben wir noch ein Rollbrett selbst gebaut [...]“ (F03 Abs. 19)

In anderen Familien kommen des Weiteren ein Motomed, andere Modelle der Geh- und Stehtrainer und Cough-Assist Geräte zur Unterstützung der Bronchialtoilette zum Einsatz. Eine Familie unternahm zur Zeit der Datenerhebung einen Therapieversuch mit dem Galileo-

Vibrationstrainer und berichtete von einer subjektiv merklichen Besserung des Muskeltonus und der Muskelkraft nach den Anwendungen.

„Und unmittelbar danach [...] kann sogar einen Ball zu Seite kicken [...]. Das hat er vorher nicht gezeigt.“ (F02, Abs 141ff.)

Die Familien sind mit einer Vielzahl an Gerätschaften und Hilfsmitteln ausgestattet. Sie entwickeln aber auch eigene Hilfsmittel oder passen Alltagsgegenstände kreativ an die Bedürfnisse an oder geben ihnen neue Zweckmäßigkeit. Die Verordnung von Hilfsmitteln erfolgt über den behandelnden Kinder- oder Facharzt, bzw. das behandelnde SPZ. Die Anpassung erfolgt in Zusammenarbeit mit den Medizintechnikern und Physiotherapeuten. Letztere sind nach Berichten der Familien auch häufig diejenigen, welche die Hilfsmittel, neben den Familien selbst, hinsichtlich der Sinnhaftigkeit, dem Sitz bzw. der Passform und der Angemessenheit für den Patienten prüfen. Von Ihnen kommen teilweise Vorschläge für mögliche Anschaffungen oder Neuanpassungen. Es wird aber auch berichtet, dass die Auswahl der Hilfsmittel von Familien vollständig selbst organisiert wird und passende Hilfsmittel über private Recherche ermittelt werden (F02, F06).

Jede Hilfsmittelanschaffung muss frühzeitig geplant werden. Verordnungen müssen von den Krankenkassen zunächst genehmigt werden. Zeitkonsumierend sind dann die Auswahl des geeigneten Modells, ggf. mit Testphasen zum Ausprobieren beispielsweise eines E-Rollstuhls, Stehbretts oder Lifters im Alltag, die erneute Bestätigung durch die Kassen und lange Lieferzeiten. Insbesondere die Familien, aber auch Therapeuten und Ärzte müssen stets aufmerksam auf die aktuelle Hilfsmittelversorgung achten, um frühzeitig sich andeutende Probleme, Änderungen oder notwendige Neuverordnungen erkennen und so eine kontinuierlich gute Hilfsmittelversorgung der Patienten gewährleisten zu können (F01, F03).

„Ja, aber [die Ärzte] dann gucken immer so grob alles durch, aber so ganz spezielle Sachen, was nicht gerade so wirklich ins Auge springt, ja, dann manchmal vernachlässigt, ja oder wird nicht erkannt.“ (F01, Abs. 84)

In Tabelle 4 sind die von den Familien genutzten Hilfsmittel dargestellt, welche durchgehend als gut und besonders wichtig bewertet wurden.

Doppelverordnungen zur Kompensation von Ausfällen oder zur Nutzung in Kita und Schule müssen berücksichtigt werden. Auseinandersetzungen mit Herstellerfirmen, Krankenkassen, Lieferanten und Servicetechnikern beschreiben die Familien als große Belastung.

Es gibt „immer wieder Schwierigkeiten, also Probleme mit Krankenkassen. Dass man irgendwelche Widersprüche einlegen muss oder keine Ahnung.“ (F10, Abs. 44)

Tab. 4 - angewandte Hilfsmittel

Hilfsmittel	n=14 Patienten
Rehabuggy	5/14
Rollstuhl	8/14
Elektrorollstuhl	5/14
Gehtrainer (Swivel Walker/NF-Gehtrainer)	3/14
Therapiedreirad	1/14
Stehbrett/Stehständer	5/14
Therapiestuhl	9/14
Badestuhl/-liege	6/14
Toilettenstuhl	1/14
Korsett/Rumpforthese	6/14
Beinorthesen	5/14
Cough Assist	3/14
Halskrause	2/14
Galileo	1/14
Sprachcomputer/Kommunikationshilfen	4/14

Organisation

Aufgrund der umfangreichen Betrachtungsmöglichkeiten beschränken wir uns auf vier spezifische Themengebiete, welche von den Familien angesprochen wurden.

Veränderungen im Alltag

„Wir wussten das ja vorher NICHT vor der Geburt, dass F07 was haben wird. [...] dann ist er aufgrund der Tatsache, dass er ein Frühchen war, eh auf die Intensivstation gekommen [...]. Also, [...] wir waren jeden Tag im Krankenhaus von morgens bis abends. [...] als wir zu Hause waren, wir haben von Anfang an eigentlich schon relativ viel selbst übernommen, ja. Also, dass wir uns auch irgendwie sortieren mussten und zurechtfinden mussten. [...] Bis dann irgendwann [...] ich wieder arbeiten gehe in Teilzeit. [...] Und so haben wir versucht einfach, dass irgendwie so zu ORGANISIEREN, unser Leben.“ (F07, Abs. 10)

Familie F07 beschreibt in diesem Interviewauszug exemplarisch für viele Familien, dass mit der Geburt des kranken Kindes eine vollständige Umstrukturierung des Alltags vonstatten geht. Die Familien durchleben verschiedene Phasen, welche mit einer vollständigen Neuorganisation des Alltags einhergehen.

Die erste Phase umfasst den postnatalen, langfristigen Aufenthalt auf Intensivstation bzw. Kinderklinik. Es handelt sich um eine hochemotionale Phase, die geprägt ist von dem

unbekannten Umfeld der intensivmedizinischen Station und der entsprechenden Behandlungs- und Überwachungsmaßnahmen, diagnostischen Prozeduren und einer großen Ungewissheit.

„Wir waren ja auch die ersten (fünf?)einhalb Monate zusammen mit ihm im Krankenhaus, und es war schon so ein totaler Zusammenbruch, weil wir die ersten vier Monate auch nicht wirklich wussten, was er hat, und ganz viele Sachen im Raum standen.“ (F15, Abs. 14)

Familien mit älteren Geschwistern beschreiben den inneren Zwiespalt zwischen dem Wunsch, im Krankenhaus bei ihrem kranken Kind und gleichzeitig zu Hause für ihr gesundes Kind da zu sein. Zudem beschreiben die Eltern die Herausforderungen der Aneignung neuer Fertigkeiten und Kompetenzen und der damit verbundenen Rückgewinnung der eigenen Handlungsfähigkeit (F02, F03, F07, F08, F10).

In der zweiten Phase steht vor allem die Organisation des neuen Alltags im Vordergrund. Anpassung der räumlichen Gegebenheiten, gegebenenfalls ein Umzug (F15), das Pflegeteam, die Hilfsmittel- und Geräteversorgung sind die genannten Hauptthemen.

Als besonders auffällige und schwierige Umstellung empfinden die Eltern, die häufige bzw. teilweise dauernde Anwesenheit familienfremder Personen, sei es der Pflegedienst oder die Therapeuten.

„Ich meine, das muss man sich ja vorstellen, da kriegst du ein beatmetes Kind, und dann, dein Leben wirbelt sich ja komplett durch, ja? Dann kommen ständig irgendwelche Leute ins Haus. Ich weiß, am Anfang ist uns das ja auch tierisch auf den Keks gegangen, dass wir NIE alleine hier waren, ja?“ (F07, Abs 207)

In dieser Zeit entwickeln die Eltern, bestärkt durch die Erfahrung, auch kritische Situationen selbstständig meistern und die Verantwortung allein tragen zu können, neue Strategien zur Gestaltung des Familienlebens und Förderung ihrer Kinder.

„Man lernt einfach, mit dieser Erkrankung oder mit diesen speziellen Infekten umzugehen.“ (F01, Abs. 12)

Zu den medizinischen Herausforderungen kommen soziale und private Probleme. So empfinden es viele Eltern auch als starke Belastung für die eigene Partnerschaft, Sorgen um Geschwister und die Umstellung im Sozialleben. Die Familien sind weniger spontan, müssen ihren Alltag sehr genau planen und strukturieren (F03). Freunde und Verwandte müssen häufiger zu Besuch kommen, als dass sie besucht werden können. In Infektzeiten können soziale Kontakte nur schwer gepflegt werden, um Infektionen zu vermeiden (F04). Dies stößt auf unterschiedliches Verständnis im Familien- und Freundeskreis.

„Das Zweite ist natürlich die mangelnde Spontaneität. [...] mit einem beatmeten Kind ist, dass man halt eben nicht mal schnell einpacken kann und zum Einkaufen fahren. [...] Also

man ist wirklich nur durchstrukturiert. Es haben mit Sicherheit auch Beziehungen darunter gelitten, [...] dadurch, dass man nicht mehr so viel Zeit und Möglichkeiten hat. Oder, ja es sind ganz andere Lebenswelten, die nicht mehr zu einander passen.“ (F03, Abs. 9)

Dieser Phase der Annahme der Situation und Neuorganisation des Alltags folgt ein gewisses Maß an Routine. Die Familien erweitern ihren Aktionsradius von Intensivstation auf Häuslichkeit bis hin zu Urlaubsreisen, Kindergarten- und Schulbesuch. Es stellt sich eine Normalität ein.

„Das ist in den fünf Jahren ein Riesenpaket. Von dem Megaschock bis irgendwann zu einem einigermaßen normalen Leben. Wo wir jetzt quasi schon wieder fast sind.“ (F03, Abs. 82)

Zeit für Förderung

Zeit ist immer wieder Thema der Interviews. Für fast alle Alltagsaktivitäten müssen die Familien mehr Zeit einplanen. Eltern berichten, dass aus ihrer Sicht viel Zeit durch die Auseinandersetzung mit Krankenkassen und Hilfsmittel- oder Gerätetechnikern verloren geht (F10), und wünschen sich eine Vereinfachung der bürokratischen Abläufe. Sie haben das Gefühl, immer mitdenken und bestmöglich informiert sein zu müssen, sowohl was ihre Rechte und Ansprüche gegenüber Krankenkassen und staatlicher Förderung angeht, als auch hinsichtlich medizinischer Aspekte und geeigneter Fördermöglichkeiten (F02, F03, F06, F10). Dies wird als erschöpfend beschrieben. Der Großteil der Eltern ist außerdem berufstätig.

„Planung. Man hat manchmal die Vorstellung, die Woche müsste mehr Tage haben [...], weil man natürlich möchte, dass das Kind bestmöglich irgendwie Unterstützung hat. Aber dann auch mal wieder zu realisieren, (?) sie sind ja auch zu Hause und sollen ein gutes Leben haben. Und eins, das nicht nur aus Therapie besteht.“ (F10, Abs. 27)

Integrative Kindergärten oder Schulen mit Ausrichtung auf körperliche Behinderungen bieten die Möglichkeit, Therapieeinheiten in den Schul- oder Kindergartenbesuch zu integrieren (F01, F03), oder es bietet sich die Möglichkeit, die Therapie direkt im Anschluss an den Unterricht durchzuführen (F01). Die Abwägung, das Kind nicht in einer alleinigen Therapiewelt leben zu lassen, sondern ihm ausreichend Zeit und Freiräume für eine individuelle Entwicklung, Zeit mit Familie und Freunden zu geben, ist für die Familien eine wiederkehrende Frage bei der Planung von Therapien und Arztbesuchen.

Regelmäßige ärztliche Vorstellung

In die Organisation des Alltags gehört auch die regelmäßige Vorstellung der Kinder bei Ärzten verschiedener Fachdisziplinen; Beatmungschecks, Vorstellung bei den einzelnen Fachärzten für

Pulmologie, Orthopädie, Neuropädiatrie, Chirurgie, Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kardiologie, Augenheilkunde, Kieferorthopädie oder im SPZ (F01, F03, F06). Neben der Notwendigkeit der regelmäßigen Check-Ups hinsichtlich der Begleiterkrankungen wünschen sich die Familien vor allen Dingen Anregungen für neue Hilfsmittel, Therapiemöglichkeiten und ein vorausschauendes, möglichst fachübergreifendes Handeln der einzelnen Fachrichtungen in der individuellen Therapie- und Versorgungsplanung (F03). Es wird beklagt, dass die einzelnen Fachärzte sich zumeist nur auf die Versorgung innerhalb ihres Fachgebietes beschränken und keine gebietsübergreifende, vorausschauende Beratung der Eltern erfolgt (F01, F03, F06, F07). Die Versorgung der Kinder erfolgt meist in großen Zentren oder Universitätskliniken. Die Termine dauern lange, weshalb sich die Eltern dafür beurlauben lassen müssen. Positiv bewertet wird, dass an diesen Tagen mehrere Aspekte hinsichtlich Krankheitsverlauf, Therapieplanung und Hilfsmittelversorgung besprochen werden. Eltern sind enttäuscht, dass sie zwar viel berichten und Informationen geben, selbst aber das Gefühl haben, nur unzureichend beraten zu werden und dass letztlich nur die von Ihnen gemachten Vorschläge aufgegriffen werden (F01, F03, F07). Familien wünschen sich auch Unterstützung in der Kontaktaufnahme zu anderen Betroffenen oder erlauben den behandelnden Ärzten, ihre Kontaktdaten an andere Familien herauszugeben, haben aber das Gefühl, dass dies nicht von den Ärzten unterstützt wird.

„Einzig würde ich jetzt mal sagen mit den Ärzten. Das ist schwierig. Aber, ja das kennt man ja von allen. [...] Da in der Klinik sind wir gut versorgt, so ist es nicht. Aber halt immer nur symptomatisch. Also das Kind als Ganzes mit seiner Grunderkrankung wird so nicht gesehen. [...] Aber dass jetzt da mal eben so bisschen in die Zukunft blickend geschaut wird, gibt es irgendetwas, was jetzt eben in Richtung Forschung, Entwicklung geht. Gibt es Erfahrungswerte von andern Zentren, gibt es Therapien. [...] Aber so etwas geht wenn dann wirklich eher von uns aus oder von den Therapeuten und nie von den Ärzten, die dann daraufhin nochmal weitere Schritte entwickeln könnten. Und das finde ich immer ein bisschen frustrierend. Das wird halt immer so separat voneinander gesehen und nix Wegweisendes dabei.“ (F03, Abs. 25)

Geschwister

Aus den Interviews geht hervor, dass Geschwisterkinder für die Eltern sowohl Halt (F09) als auch zusätzliche Sorgen bereiten. Sorgen, weil sich die Eltern fragen, ob sie ausreichend Zeit für das gesunde Geschwister aufbringen (F03, F10, F13, F14). Wie sie es organisieren können, dass auch sie zu ihrem Anteil an Mutter und Vater kommen oder Hobbys nachgehen und ihre Freizeit gestalten können (F03, F09, F10, F13, F14). Die Eltern berichten, dass die gesunden Geschwister

zumeist außergewöhnlich verständnisvoll für die Situation sind, sich selbst eher zurücknehmen und versuchen, nicht auch noch Schwierigkeiten zu bereiten:

„L. hat teilweise Schwierigkeiten gehabt, obwohl sie ein ganz verständiges Kind ist und ganz, ja total empathisch. [...] Eher nimmt sie sich zurück. Und eher hat sie für alles Verständnis und eher versucht sie sich rein zu fühlen und uns nicht zusätzlich Sorgen zu bereiten. Und so, wo man aber auch ganz hellhörig werden muss, dass sie deswegen nicht untergeht.“ (F03, Abs. 2)

Die Eltern haben das Gefühl, dass die gesunden Kinder sich besonders anstrengen, alles richtig zu machen, um ihren Eltern keine Sorgen zu bereiten, und dass sie schneller erwachsen werden als Altersgenossen (F11, F03). Gleichzeitig gibt es auch schwierige Phasen, sei es durch Schulwechsel (F14, F03) oder Erkrankungen und Auffälligkeiten der Geschwister, die wiederum ärztliche Vorstellungen, Gespräche mit Schule oder Kindergarten o.ä. notwendig machen.

Das Verhältnis der Geschwister untereinander wird als sehr gut beschrieben.

Gleichzeitig stellen die gesunden Geschwister auch einen Ankerpunkt in den Familien dar (F09, F11). An ihnen kann sich orientiert werden, um sich nicht in der Situation zu verlieren. Gleichzeitig geben sie einen Rahmen vor, wie die Entwicklung eines Kindes aussieht, an dem man sich in der Förderung des kranken Kindes orientieren kann.

„Wir waren wirklich zwischen/ orientierungslos. Aber was uns Orientierung gab, das war unser C., der zweite Sohn.“ (F09, Abs. 13)

„Wir haben immer versucht, das zu adaptieren, wie die Geschwister quasi sich entwickelt haben.“ (F11, Abs. 25)

Aneignung von Fertigkeiten

Die Aneignung neuer Fertigkeiten ist zunächst ein notwendiger Nebeneffekt. Dies beginnt bereits im Krankenhaus, wo Eltern erstmals mit Pflegestandards, Lagerungstechniken, mit den Gerätschaften, mit der Interpretation der Vitalparameter, allgemeinen Fertigkeiten der Grundversorgung in diesem speziellen Fall und dem Vorgehen in Notfallsituationen vertraut gemacht werden. Dies wird fortgeführt durch die häusliche Krankenpflege und behandelnde Therapeuten.

„Ich denke, es ist für jede Familie, die das annimmt und das Kind mit heim holt, ist es die gleiche Ausgangssituation. Man wird fit in dem Bereich, den man braucht.“ (F03, Abs. 11)

Hinzu kommen Fertigkeiten, die Therapeuten vermitteln. Wie Lagerungs- und Umlagerungstechniken oder die selbstständige Durchführung von Therapieeinheiten wie beispielsweise eine Atemtherapie, Klopftechniken zur Sekretmobilisation oder Vojta-Therapie.

Aber auch hinsichtlich der gesetzlichen Regelungen und Ansprüche sowie der Durchsetzung selbiger werden die Eltern fit durch gemachte Erfahrungen. Der Austausch betroffener Familien untereinander ist von zunehmender Bedeutung und entscheidend für die Entwicklung von Fertigkeiten. Die Eltern entwickeln sich zu den Experten der Erkrankung. Der anfängliche Nebeneffekt wird für manche Eltern zur aktiven Bemühung um Weiterbildung. Diese bezieht sich auf individuelle Bedürfnisse des Kindes, aber auch auf höhere Ebenen, wie beispielsweise die aktive Patientenvertretung.

4.2.2 Kategorie 2 - Therapeutisches Spektrum

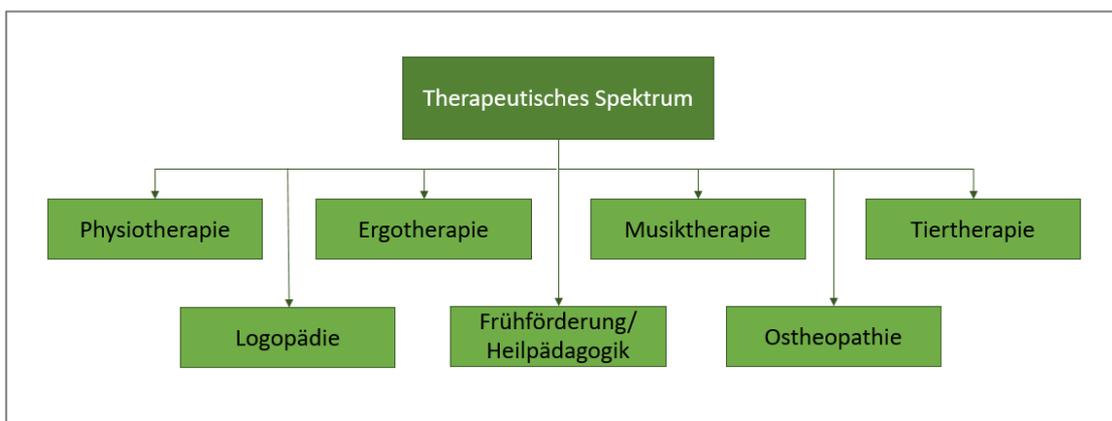


Abbildung 5: Therapeutisches Spektrum

Abbildung 5 gibt einen Überblick über diese Kategorie mit ihren Subkategorien und stellt gleichzeitig das Spektrum angewandter Therapiemethoden dar. Es sei erwähnt, dass auch komplementärmedizinische Ansätze vereinzelt von Familien in Anspruch genommen oder deren Anwendung für die Zukunft in Erwägung gezogen wurden.

„Aber trotzdem war es ebenso, dass wir immer auf der Suche waren nach irgendwelchen Therapien, egal, ob dann wirklich, ja, Vojta-turnen, Ergotherapien, Frühförderung, später dann auch Psychomotorik bis hin zum therapeutischen Reiten, Logopädie.“ (F13, Abs. 9)

Die Planung der Therapien steht unter den Fragen: Was ist angemessen? Was ist sowohl zeitlich als auch organisatorisch umsetzbar? Wie im Abschnitt „Zeit für die Förderung“ dargestellt, sollen die Kinder nicht in einer Therapiewelt leben, was gleichzeitig ein Widerspruch zu dem Wunsch der Eltern nach optimaler und umfassender Förderung ist.

„Also am Anfang haben wir gemeint, [...] je mehr das man macht, desto besser wird er.“ (F04, Abs. 41)

„Und da muss man sich eher selbst zusammenreißen, weil man natürlich möchte, dass das Kind bestmöglich irgendwie Unterstützung hat. Aber dann auch mal wieder zu realisieren, (?) sie sind ja auch zu Hause und sollen ein gutes Leben haben. Und eins, das nicht nur aus Therapie besteht.“ (F10, Abs. 27)

Hinzu kommen Schwierigkeiten, geeignete Therapeuten zu finden, die ggf. auch Hausbesuche machen, insbesondere im ländlichen Raum. In den Interviews stellt es sich so dar, dass ein Großteil der Planung und Organisation auf den Eltern lastet, die Therapeuten teilweise nur unzureichend vernetzt sind und Therapien auch entsprechend nicht aufeinander aufbauen können. Von einem positiven Beispiel berichtet Familie F10:

„Also hier in H. Ist es so geregelt, dass die Frühförderung, dass ein Antrag auf Frühförderung gestellt wird. [...] wenn das genehmigt ist, geht man halt zu einer Frühförderungsstelle und die organisieren sowohl KG, Logo, also alles das, was anfällt fürs Kind. [...] Die Therapeuten sind untereinander noch mal vernetzt.“ (F10, Abs. 23)

Grundvoraussetzung für eine erfolgreiche Therapie ist außerdem die Mitarbeit des Kindes. Hier spielen Sympathien und Antipathien zum Therapeuten sowie die Fähigkeit des Therapeuten, sich auf den Patienten einzustellen, nach Einschätzung der Eltern nochmal eine wichtigere Rolle als die eigentliche Therapie.

„Zu den Therapeuten, da haben wir auch ein sehr gutes Verhältnis. Auch vor allen Dingen der F11. Da gucken wir auch drauf, dass er sich mit denen gut versteht. Das ist wichtiger noch als die Therapie, damit er motiviert ist, dabei zu sein.“ (F11, Abs. 29)

Tabellen 5 und 6 geben nähere Auskunft über angewandte therapeutische Maßnahmen. Physiotherapie (Tabelle 5) erhielten alle 13 Patienten kontinuierlich mindestens zwei Mal wöchentlich. Zwei Patienten erhielten bei Datenerhebung sogar fünf bzw. sieben Mal wöchentlich physiotherapeutische Behandlungen. Alle bis auf eine Familie bekräftigen einen deutlichen positiven Effekt der Physiotherapie auf den Krankheitsverlauf. Sie berichten von einer Verbesserung bzw. Stabilisierung der Atemsituation, dem Erhalt motorischer Fähigkeiten sowie einer Verbesserung von Muskelkraft und Bewegungsabläufen. Bei der niedrigen Fallzahl lässt sich keine Korrelation zwischen dem Auftreten von Kontrakturen und Häufigkeit der physiotherapeutischen Behandlungen pro Woche ableiten. Neben der Physiotherapie erhielten alle Patienten auch andere Therapiemaßnahmen wie Logopädie, Ergotherapie, Musiktherapie und Frühförderung, wie in Tabelle 6 ersichtlich. Aber auch weniger gängige Therapieformen wie Osteopathie und Hippotherapie wurden von den Familien getestet und positiv bewertet. Ein Großteil der Familien berichtet von positiven Auswirkungen der Therapien auf den Krankheitsverlauf. Neben der Physiotherapie wird insbesondere der Logopädie von den Familien hoher Stellenwert eingeräumt.

Tabelle 5 - Angaben zu physiotherapeutischen Maßnahmen aus dem Fragebogen

	n=13 Patienten
Anzahl der Therapieeinheiten	
2x pro Woche	5/13
Kontrakturen	2/5
3x pro Woche	6/13
Kontrakturen	3/6
> 3x pro Woche	2/13
Kontrakturen	2/2
Therapiemethode	
nach Bobath	6/13
nach Vojta	8/13
allg. Physiotherapie	4/13
subjektive Verbesserung durch die Physiotherapie	
Erhalt von Fähigkeiten	4/12
Abbau/Verhinderung von Kontrakturen	3/12
Muskelaufbau/Verbesserung des Krankheitsbildes	5/12
Verbesserung der Atemsituation	6/12
Verbesserung der Haltung und des Sitzens	5/12
Spaß an Bewegung/Lernen von Bewegungsabläufen	4/12

Tab. 6 - Angaben zu sonstigen Therapiemethoden

	n= 13 Patienten
Logopädie	11/13
Ergotherapie	7/13
Musiktherapie	2/13
Osteopathie	6/13
Hippotherapie/therapeutisches Reiten	3/13
Frühförderung/Heilpädagogik	7/13
subjektive Verbesserung durch diese Therapien	9/13

Physiotherapie

„Aber momentan bekommt er dreimal pro Woche Physiotherapie.“ (F02, Abs. 129)

Einheitlich alle Familien schreiben physiotherapeutischen Maßnahmen eine wichtige Rolle zu. Im Schnitt erhalten die Patienten 2 bis 3 Therapieeinheiten wöchentlich, welche teilw. durch Übungen mit den Eltern ergänzt werden. Im Säuglings- und Kleinkindalter stehen Therapiemethoden nach Vojta und Bobath im Vordergrund, im Verlauf stehen krankengymnastische Maßnahmen mit dem Ziel des Erhalts bestehender Funktionen und Muskelkraft sowie der Kontrakturenprophylaxe im Vordergrund. Besonderes Augenmerk legen Familien außerdem auf die Atemtherapie. Auf Nachfrage berichten die Familien, dass i.d.R. kein

Therapiekonzept alleinig konsequent durchgeführt wurde, sondern Aspekte verschiedener Konzepte, angepasst an die individuellen Gegebenheiten und Fähigkeiten der Kinder, Anwendung finden.

Hinsichtlich der Vojta-Therapie berichten Familien von unterschiedlichen Erfolgserlebnissen, wobei sie entweder Verfechter der Therapie sind oder sie vollständig ablehnen.

„Also ich habe den Eindruck, dass F6 von dem Vojta ziemlich profitiert.“ (F06, Abs. 165)

Einige Mütter berichten, dass die für das Kind unangenehme Therapiemethode eine Belastung der Mutter-Kind-Beziehung darstellt und sie daher die Durchführung der Therapieeinheit durch den Physiotherapeuten bevorzugen oder die Therapie ganz ablehnen.

„Den Vojta [...] das war GANZ schwierig, weil, ich finde, die Mutter-Baby-Bindung war das eine ganz blöde Situation [...] und ich glaube im Nachhinein auch nicht, dass es für ihn [...] das Richtige gewesen wäre.“ (F04, Abs. 37)

Logopädie

Ziel der logopädischen Behandlung ist die Verbesserung der Mund- und Zungenmotorik sowie Anbahnung der Sprache und des Schluckvermögens. Elf Kinder der Untersuchungsgruppe erhielten zum Zeitpunkt der Datenerhebung eine regelmäßige logopädische Behandlung. An spezifischen Behandlungsmethoden wurde von den Familien das Castillo Morales-Konzept sowie die Padovan-Methode genannt und durchgehend positiv bewertet. Kinder erlernten das Schlucken und Sprechen, ein Patient konnte gänzlich auf die PEG verzichten nach langfristiger konsequenter Behandlung nach Padovan (F01).

Ergotherapie

„Ganz unterschiedliche Sachen. Also, die haben viel gebastelt auch. (...) Die haben, also die Ergotherapeutin hat auch viel mit dem Sprachcomputer mit dem F07 gemacht. Also, dahingehend weiter gefördert, weil die da sehr, sehr gut mit umgehen kann einfach. Und hat so eine Kombination gemacht. Aus Bewegung, Basteln, also wirklich tolle Sachen.“ (F07, Abs. 109)

In der Ergotherapie werden die Kinder gefördert in Selbstwahrnehmung und aktiviert sowie motiviert, ihren Lebensraum aktiv mitzugestalten. Durch Bastelarbeiten lernen die Kinder, dass sie selbst produktiv sein können bei gleichzeitiger Schulung der Feinmotorik. Des Weiteren kommen Anregungen von Seiten der Therapeuten an die Eltern, wie Kinder beschäftigt werden können, was für Spiele geeignet sind, und auch bei der Hilfsmittelversorgung werden sie teilweise hinzugezogen oder geben Anregungen.

Insgesamt lässt sich den Interviews auch entnehmen, dass der Ergotherapie im Vergleich zur Physiotherapie und Logopädie eine geringere Rolle zu kommt. Nur 8 Patienten haben zum Zeitpunkt der Datenerhebung ergotherapeutische Behandlungen erhalten, dies häufig unregelmäßig und nicht kontinuierlich.

Frühförderung/Heilpädagogik

„Er hat ganz lange vor der Schule Frühförderung bekommen. Das war für ihn sehr effektiv, weil er natürlich, als er noch nicht im Kindergarten war, zuhause auch beschäftigt werden musste. [...] das sehr hilfreich für alle Beteiligten. [...] zu sehen, was kann man mit dem Kind machen und wie kann man das beschäftigen? Und nochmal so ganz viele neue Aspekte, wie kann man spielen? [...] Das waren sehr viele hilfreiche Stunden, wo wir alle auch dazulernen konnten. Auch erfinderisch zu sein. Und er hat da sehr viel davon mitgenommen an Motivation für den Alltag, zweimal in der Woche.“
(F11, Abs. 19)

Das Ankerbeispiel fasst die wichtigsten Aspekte der Frühförderung zusammen. Die Eltern berichten von einem positiven Effekt, neuen Anregungen und einer guten Vorbereitung für den Kindergartenbesuch.

Musiktherapie/Osteopathie/Tiertherapie

Neben den oben genannten Therapien haben Familien auch andere, weniger standardisierte Therapieformen angewendet. Familien berichten von einer sehr positiven Wirkung der Musiktherapie. Sie weckt die Neugier der Kinder und gibt Bewegungsanreize. Außerdem ist Musik etwas, was auch die Eltern leicht zu Hause mit ihren Kindern umsetzen können. Seien es Lieder, die gemeinsam gesungen werden, zu denen bestimmte Bewegungsabläufe gehören, oder Trommeln und Schellen, die den Kindern angeboten werden. Verschiedene Instrumente helfen außerdem bei der Körperwahrnehmung oder wirken besonders beruhigend, wie beispielsweise Klangliegen.

„P2: Hatten wir auch einen Musiktherapeuten, die total uns geholfen hat(?)“

P1: Das war unglaublich wichtig. Vor allem, weil das eigentlich, das war das Allererste, was wir machen konnten. Also singen oder ich sag mal Geräusche vielleicht in meinem Fall, das kann man ja, das kann ja jeder. Und das ist, das ist auch, was jeder macht mit einem Kind.“ (F02, Abs. 128)

Auch die Osteopathie wird von einzelnen Patientenfamilien als besonders hilfreich beschrieben.

„Unsere Physiotherapeutin ist auch geschult in der Osteopathie. [...] Und das merke ich, dass das sehr günstig ist für ihn. [...] Das würde ich auch zeitlich vielleicht ausweiten

wollen, wenn das möglich wäre, dass man Physiotherapie und Osteopathie extra machen könnte.“ (F11, Abs. 19)

Sechs Familien haben osteopathische Behandlungen in Anspruch genommen, von denen fünf einen positiven Effekt mit Entwicklungssprüngen bemerkt haben. Sie berichteten von Verbesserungen in der Kopfkontrolle sowie des Kommunikationsverhaltens.

Die Subkategorie Tiertherapie umfasst vorwiegend das therapeutische Reiten, welches von einigen Kindern sehr gut angenommen wurde. Eltern berichten von positiven Auswirkungen auf das Gleichgewicht, Stärkung der Rückenmuskulatur und der Körperwahrnehmung. Außerdem haben die Kinder Freude daran und sind motiviert für die Therapiestunden (F01, F13). Vereinzelt haben Familien die Reittherapie in ihrer zukünftigen Planung oder würden sie gern nutzen, haben aber Schwierigkeiten in der Organisation, da es im Umfeld keine Angebote dahingehend gibt. Hindernisse ergeben sich im Verlauf auch durch die Größen und Gewichtszunahme, welche es schwer machen, die Kinder ausreichend zu mobilisieren, um sie auf das Pferd hinauf und herunter zu heben. Auch vorhandene Hüftluxationen stellen eine Erschwernis dar.

4.2.3 Kategorie 3 - Kommunikationsfähigkeit stärken

Kommunikation ist eine Grundvoraussetzung zur aktiven Interaktion mit der Umwelt. Entsprechend viel Wert legen die Eltern auf den Ausbau und die Stärkung der Kommunikationsfähigkeiten. Abbildung 6 zeigt die Kategorie mit Ihren Unterkategorien.

Formelle Kommunikation

Diese Subkategorie umfasst all jene Kommunikationsformen, die allgemein hin als Kommunikation im Alltag verstanden werden und auch von nicht-nahen Personen verstanden wird. Angesprochen werden von den Eltern die eigentliche Sprachentwicklung, die Anwendung einer einfachen Gebärdensprache sowie der Einsatz von Kommunikationshilfen.

Sprechen

Auch ohne den Einsatz von Sprechkanülen sind einige Patienten in der Lage zu sprechen. Sie haben teilweise eine zeitlich verzögerte, aber sonst normale Sprachentwicklung durchlaufen (F01, F03). Familie F01 beschreibt dies sehr anschaulich und auf andere Familien, deren Kinder trotz Tracheostoma sprechen, übertragbar.

„Das hat er relativ schnell gelernt. Erst anderthalb war er ja so stumm, kein Ton, [...] als die Trachea ein bisschen größer war, so dass mehr Luft mal vorbei konnte, dann hatte er es irgendwie dann rausgefunden, da konnte die Luft vorbei pressen mit dem Druck von dem Gerät und da konnte er die Laute erzeugen, und als er das erstmal so spitz hatte,

dann ging das auch relativ schnell mit der Sprache, weil die Sprache hat er ja voll verstanden. [...] Da konnte er dann im Rahmen seines Alters dann auch sprechen. Und dann hat er das später auch rausgekriegt, ohne Kanüle, äh, Gerät, Finger auf die Kanüle und dann konnte er auch sprechen." (F01, Abs. 60)

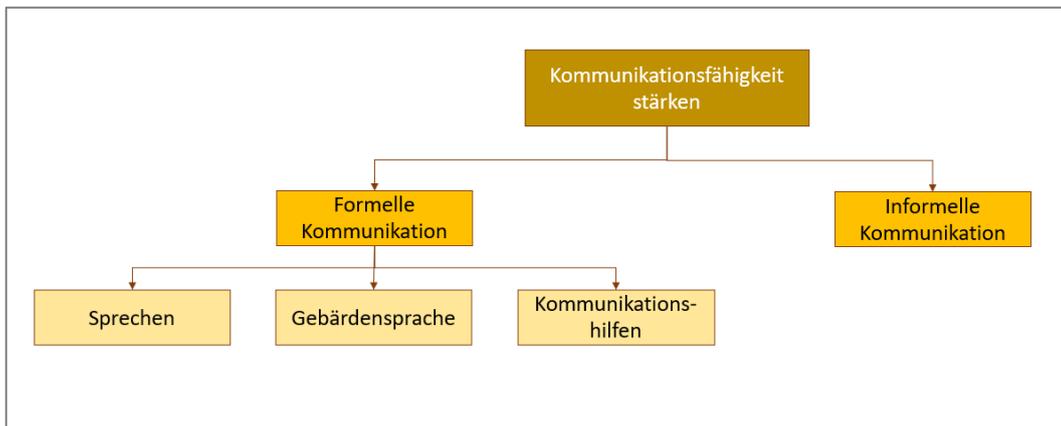


Abbildung 6: Kommunikationsfähigkeit stärken

Alle Kinder, die eine aktive Sprache nutzen, haben wöchentlich logopädische Behandlungen, und die Eltern berichten von einer merkbaren Verschlechterung in der Lautbildung und der Verständlichkeit des Gesagten, wenn die Logopädieeinheiten längerfristig ausfallen (F06, F11). Teilweise bedarf es einer gewissen Übung, die Patienten zu verstehen, und Personen aus dem näheren Umfeld, wie Familie und Therapeuten, fällt dies zumeist leichter als Außenstehenden.

Gebärdensprache

Es gab Versuche der Familien zur Einführung einer Gebärdensprache bzw. einer gebärdensprache unterstützten Sprache, welche teilweise schwierig umzusetzen war. Die Einschränkung der motorischen Fähigkeiten erlaubt weitestgehend nur den Einsatz vereinfachter Gebärden. Die Kommunikation wird auf diese Art auch unter Einsatz weiterer Hilfsmittel wie Kartensets als sehr umständlich und teilweise frustrierend beschrieben (F01). Eine Familie hätte sich auch mehr Unterstützung bei der Aneignung der Gebärden durch geschultes Personal gewünscht, da sie selbst unsicher waren, ob sie die Zeichen richtig anwenden und zeigen (F02).

„Wir haben dann versucht, einfache Gebärdensprache oder gebärdensprache unterstützende Sprache [...]. Auf jeden Fall habe ich diesen Kartensatz bestellt und dann haben wir dann ganz einfach die Wörter, die er so brauchte [...], die haben wir dann per Gebärdensprache beigebracht, so dass er uns mitteilen konnte dann, was er wollte, ja. Und sonst hast du da aufgezählt und irgendwann hat er so gemacht, ja. Das war dann etwas mühsam für

einen selbst und für ihn auch etwas nervend, wenn nicht das dabei war, was er haben wollte.“ (F01, Abs. 65)

Kommunikationshilfen

Kommunikationshilfen werden nur von sehr wenigen Familien genutzt. In erster Linie handelt es sich um reguläre Computer oder Tablets, welche mit einem Kommunikationsprogramm ausgestattet sind. F07 ist hier das führende Beispiel, der Vater plädiert für den frühzeitigen Einsatz komplexerer Systeme mit mehr zukunftsgerichteten Anwendungsmöglichkeiten.

„Oder Kommunikationsmittel. [...] ein I-Pad zu holen. Oder was ich ja jetzt auch noch ganz gerne anpreise, ist es, diesen (AZ?)1000 mit einem 84er, also Mind, 84er Wortstrategie. Weil ich bei vielen gesehen habe, dass sie auch etwas anderes haben, was weitaus weniger Grafiken, Symbole besitzt. Und dann, wenn das Kind etwas reifer geworden ist, einen etwas größeren Wortschatz besitzt, es damit dann an die Grenzen kommt. Und der Wechsel dann etwas schwieriger sein wird, von einer etwas einfacheren zu etwas komplexeren Wortstrategie.“ (F07, Abs. 326)

Informelle Kommunikation

Dies Kategorie beschreibt die Entwicklung eines „Bauchgefühls“, wie die Eltern es beschreiben: die Kommunikation mittels Mimik und Körperhaltung, die speziell zwischen den Kindern und ihren Eltern stark ausgeprägt ist. Sie hilft den Eltern, Situationen einzuschätzen. Gelegentlich kann es zu Konflikten kommen, wenn beispielsweise eine Mutter ein Kind anders einschätzt als die betreuende Pflegefachkraft.

„Pflege ist durchaus auch noch mal anstrengend, wenn man die 24 Stunden neben sich hat und ich vielleicht mal das Kind anders einschätze als die Schwester das tut.“ (F10, Abs. 27)

In der Regel entwickeln die Eltern jedoch ein sehr feines Gespür für kleine Änderungen und Vorboten möglicher gefährlicher Situationen. Auf diese Art merken sie auch sehr gezielt, ob Dinge funktionieren, sei es mit den Pflegekräften, Hilfsmitteln oder bei medizinischen Fragestellungen und Problemen.

4.2.4 Kategorie 4 - Kognitiv-Motorische Förderung

In dieser Kategorie, mit ihren zwei Unterkategorien, kommen jene Versuche der Förderung zum Tragen, die darauf ausgerichtet sind, die kognitive Entwicklung der Kinder zu fördern. Auch hier wieder ist die klare Trennung einzelner Kategorien schwierig. Insgesamt lassen sich jedoch zwei Subkategorien unterscheiden. Einerseits die Förderung, um einen Schulbesuch zu ermöglichen,

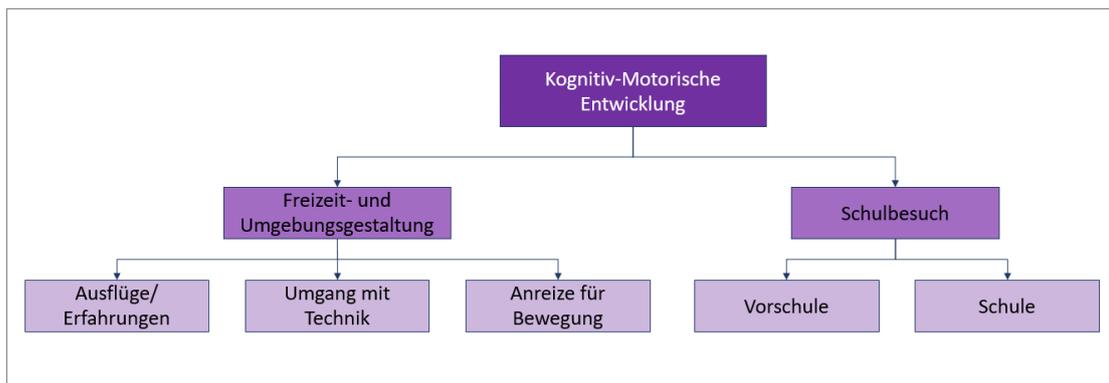


Abbildung 7: Kognitiv-Motorische Entwicklung

und andererseits die Freizeit- und Umgebungsgestaltung. Zum Zeitpunkt der Datenerhebung besuchten drei Kinder den Kindergarten und fünf Kinder die Schule. Ein Studienteilnehmer hatte die Schule bereits abgeschlossen und bei fünf Kindern befanden sich die Familien gerade in der Planung des Kindergartenbesuchs. Von den drei Kindergartenkindern besuchten zwei einen Regelkindergarten und eines einen integrativen Kindergarten.

Von den Schulkindern besuchten zwei Jungen das Gymnasium an einer Regelschule bzw. einem Gymnasium für körperbehinderte Schüler. Zwei Teilnehmer waren in eine Förderklasse integriert mit dem Ziel des Hauptschulabschlusses, einer besuchte eine Regelgrundschule und ein Patient wurde nach einem Lehrplan für geistige Behinderung unterrichtet.

Alle bis auf eins der Kinder werden von einer Gesundheits- und Krankenpflegerin begleitet, um anfallende pflegerische Maßnahmen durchzuführen. Ein Junge wird von einer Integrationshilfe in der Schule begleitet. Zwei Schüler nehmen täglich einen 45-minütigen Schulweg auf sich.

Schulbesuch

Vorschule

Dem eigentlichen Schulbesuch voraus geht der Besuch des Kindergartens. Der Großteil der Studienteilnehmer hat zum Zeitpunkt der Datenerhebung Kindergarten oder Schule besucht bzw. befand sich gerade in der Planung des Besuchs einer Einrichtung. Ziel der Eltern ist es, dem eigenen Kind so viele „normale“ Erfahrungen wie möglich und Kontakte zu anderen Kindern zu ermöglichen. Entsprechend besuchten die Patienten eine integrative Einrichtung oder Einrichtungen speziell für Kinder mit Behinderung. Die Möglichkeit, dass auch das Therapieprogramm während des Kindergartenbesuchs abgedeckt ist, stellt einen unter Umständen entscheidungsrelevanten Faktor dar. Ebenso wie die Entfernung zum Wohnort sowie der Transport zum und vom Kindergarten. Im Rahmen des Inklusionsgesetzes befanden

sich Familien in der Planung des Kindergartenbesuchs in einem Regelkindergarten, teilweise aus Überzeugung und teilweise aufgrund des fehlenden Angebotes spezialisierter Einrichtungen. Für den Großteil der Patienten ist eine Grundvoraussetzung des Kindergarten- und auch Schulbesuchs die Eins-zu-eins-Betreuung durch eine Begleitperson, zumeist einer Krankenschwester, welche die medizinische und Grundversorgung des Patienten abdeckt. Ein weiterer verkomplizierender Faktor ist die in jeder Gemeinde unterschiedliche Handhabung hinsichtlich Zuweisung und Anspruch auf einen Kindergartenplatz. Auch die Betreuungszeiten stellen die Eltern vor organisatorische Probleme, insbesondere wenn sie berufstätig sind. So bieten manche geeignet scheinende Kindergärten nur eine Betreuung bis zum Mittag und nur außerhalb der Schulferien an (F02). Dies erfordert von den Eltern erneut viel Aufwand in der Informationsbeschaffung und organisatorisches Geschick. Spätestens im Kindergarten wurde nach den Berichten der Eltern klar, dass die Jungs eine normale Intelligenzentwicklung durchlaufen. In dieser Hinsicht ist der Kindergartenbesuch bereits Training für den folgenden Schulbesuch.

„Der Kindergarten lief ganz normal. Er ist/er war in so einen Förderkindergarten, die ersten zwei Jahre in so einer heilpädagogischen Gruppe und da hat sich schon herauskristallisiert, dass er eigentlich geistig fit ist und eigentlich nicht diesen L-Weg gehen sollte [...]. Und dann haben wir [...] eine integrative Gruppe. [...] Da hat er das letzte Jahr [...] in der anderen Gruppe verbracht, so dass er auch den Kontakt zu, ich sag mal, normalen Kindern hatte, und das hat auch super funktioniert, ist auch gut mitgekommen, hat an den Vorschulprogrammen ganz normal teilgenommen mit den Heften, mit dem Malen, so dass da auch das grüne Licht kam.“ (F01, Abs. 32)

Der Besuch des Kindergartens bietet neue Freiräume für die Eltern. Sie wissen ihr Kind für einen festgelegten Zeitraum in einem sicheren, das Kind fördernden Umfeld, in dem es gut betreut wird und sie die Verantwortung kurzzeitig offiziell delegieren können (F02).

Schule

Umfangreiche organisatorische Hürden stellten für alle Familien eine große Herausforderung dar. Neben der Organisation der medizinischen Betreuung während des Besuches der Einrichtung berichten mehrere Familien von bürokratischen Hindernissen, angefangen bei der Frage, ob eine Beschulung überhaupt möglich ist, über Versicherungsaspekte und den Transport von und zur Schule. Drei Familien berichten von großen Schwierigkeiten, das Schulrecht für ihre Kinder durchzusetzen, da von Seiten der Schulämter und Schulen Zweifel an der Angemessenheit der Wunschschulen aufkamen.

Zusätzlich gilt es den Regularien zu entsprechen. So wird eine Schuleingangsuntersuchung

vorausgesetzt, bei dieser kommen wieder körperliche Einschränkungen zum Tragen, ebenso wie mögliche Erfahrungsdefizite, die durch selbige zu Stande kommen.

„Also, dieses Verfahren, da gibt es ja dann so Standardtests, die die Kinder machen müssen. Halt diese Standardverfahren. Und da war dann/ bei einigen Aufgaben hat der F07 dann null Punkte gehabt, ja. Und dann haben wir uns natürlich angeguckt und gesagt, das ist ja irgendwie ein bisschen komisch, ja? Die haben uns das aber dann auch erklärt, dass er aufgrund seiner körperlichen Einschränkung einfach verschiedene Sachen noch nicht erleben konnte und dadurch einfach dann noch einen Bedarf hat, das/ Also, das noch nicht erfahren konnte. Und da einfach noch so ein bisschen Aufholbedarf hat. Was für uns auch einleuchtend war. Aber wir waren natürlich erst mal, dachten so, 'äh, was ist denn das jetzt irgendwie?'“ (F07, Abs. 299)

Aufgrund der schweren körperlichen Beeinträchtigung gilt es auch alltägliche Dinge wie aktive Teilnahme am Unterricht sowie den Ablauf bei Klassenarbeiten und die dabei notwendige Unterstützung bzw. erlaubte Hilfsmittel zu diskutieren und zu organisieren. Alle Eltern mit schulpflichtigen Kindern berichten, dass die Patienten für die Absolvierung bestimmter Aufgaben, wie beispielsweise Klassenarbeiten, mehr Zeit erhalten in Form eines sogenannten Nachteilsausgleiches. Ein Patient hat eine kleine Trommel auf dem Tisch, ein anderer einen Zeigestab, um die fehlende Fähigkeit des sich Meldens auszugleichen. Auch die räumlichen Gegebenheiten der jeweiligen Schulen bedürfen nach Angaben der Eltern besonderer Beachtung hinsichtlich der notwendigen Barrierefreiheit, aber auch bezüglich der Sicherheitsaspekte wie z.B. der Personensicherung im Falle einer Havarie.

Der Schulbesuch ist nicht nur ein Wunsch der Eltern für eine Beschäftigung des Kindes. Es ist auch eine Frage der Gleichberechtigung und Inanspruchnahme des Rechtes auf angemessene Schulbildung. Die Förderung der kognitiven Entwicklung, um durch Wissen und Kenntnisse körperliche Schwächen auch im späteren Leben ausgleichen und Selbstverantwortung übernehmen zu können, ist ein zentrales Thema für die Familien. Bildung wird als Grundlage für ein glückliches, erfülltes Leben und als Basis für die Ermöglichung der Ausschöpfung beruflicher Perspektiven und Erfahrung gesehen und soll das intellektuelle Potential der Kinder fördern.

Freizeit- und Umgebungsgestaltung

Umgang mit Technik

„Was für mich, also sag ich mal, ähm, eine erzieherische Frage ist, ist dieser Umgang mit Technik. Also ich habe so das Gefühl, [...] die haben ja auch oder entwickeln aus diesem Grund eine Affinität für Technik. [...] Also ich könnte mir vorstellen, dass es da auch durchaus gute, gute Anschaffungen gibt. Einen Wii zum Beispiel [...] könnte ich mir aber

vorstellen, dass das auch sogar mit so einer Art Therapieansatz eine gute Idee wäre. [...] Einfach, damit die Kinder aktiv sind, damit sie diese Sportspiele spielen können. Ist vielleicht auch ein ganz netter Ersatz so für das, was sie eben nicht auf dem grünen Rasen machen können.“ (F07, Abs. 232)

Die Frage nach dem sinnvollen Einsatz von Technik neben den notwendigen Hilfsmitteln, scheint sich nur für wenige Familien zu stellen. Moderne Technik wie PC, Smartphone, Tablet oder Spielekonsolen sind für die Patienten häufig selbstverständlich dazu gehörende Alltagsgegenstände. Wie aus dem Ankerbeispiel hervorgeht, sehen es die meisten Eltern als sinnvollen Ausgleich zu den Einschränkungen, denen die Kinder unterliegen. Gleichzeitig stellen sie Kommunikationshilfen dar. So nutzt ein Patient sein Smartphone, um Hausaufgaben zu diktieren (F09), ein anderer spielt über PC mit seinen Schulfreunden, die sonst zu weit entfernt leben für gemeinsame Nachmittagsaktivitäten (F01). Der Großteil der Kinder ist auf eine 24h-Betreuung angewiesen. Das Telefon räumt F01 beispielsweise mehr Freiheiten ein, indem er sich auch räumlich getrennt von den anderen Familienmitgliedern aufhalten kann und ggf. über Telefon anruft, wenn er Hilfe benötigt. Dies wiederum schafft auch neue Freiräume für die Eltern. Andererseits können Spielekonsole, Tablett und Co. Bewegungsanreize für die Kinder darstellen und verfolgen so auch einen therapeutischen Nutzen.

Anreize für Bewegung

Selbstständige Bewegung und Bewegungsfähigkeit zu erhalten, ist ebenfalls ein Aspekt, dem die Familien in der Förderung ihres erkrankten Kindes besondere Gewichtung geben. Entsprechend achten sie in der Auswahl der Freizeitgestaltung, aber auch der Umgebungsgestaltung immer wieder auf Aktivitäten und Angebote, mit denen sie ihren Kindern Freude an Bewegung vermitteln können und die die Kinder zu eigenständiger Bewegung motivieren. Je nach Ausprägung der Krankheitssymptomatik haben die Familien verschiedene Aktivitäten und Angebote für sich entdeckt. Eltern berichten außerdem von einer sehr positiven Auswirkung des Schwimmens (F03, F06, F08, F11). Die Kinder fühlen sich nach Berichten der Eltern im Wasser wohl und zeigen reichlich Spontanmotorik, entwickeln ein besseres Körpergefühl und lernen, dass sie im Wasser zu aktiver Bewegung in der Lage sind, wozu ihnen sonst die Muskelkraft fehlt. Die Familien besuchen privat Schwimmbäder oder nehmen an Behindertenschwimmgruppen teil.

Auch andere sportliche Aktivitäten wie Rolli-Sportgruppen werden von den Familien genutzt (F01). In der Umgebungsgestaltung wird ebenfalls auf bewegungsfördernde Aspekte geachtet. Sei es ein Mobile, welches durch das Kind in Bewegung gesetzt wird, bunte Bänder, an denen es ziehen kann, oder ein mit Reis gefüllter Luftballon, der durch Dagegenschlagen in Bewegung

versetzt wird (F11). Auch Musik aktiviert Bewegungsmuster. Viele Ideen und Anregungen kommen von den Eltern selbst, aber auch von Therapeuten und Heilpädagogen.

Ausflüge/Erfahrungen

Wie im Abschnitt „Schule“ schon erwähnt, streben die Eltern eine weitestgehend normale Entwicklung ihres Kindes an, mit entsprechenden altersangemessenen Erfahrungen, wie sie gleichaltrige gesunde Kinder auch machen. Neben Kindergarten- und Schulbesuch gehören auch Familienaktivitäten dazu. Das Ankerbeispiel fasst die Bestrebungen aller Familien zusammen. Es spricht auch die Grundvoraussetzung an, die Erkrankung des Kindes zu akzeptieren und sich damit zu arrangieren. Ein Punkt, den alle Familien angesprochen haben.

„Ja, und wir haben uns dann einfach mit der Krankheit dann arrangiert, so genommen, wie sie war, und versucht, unser Leben so normal wie möglich zu führen. So dass wir Sachen machen wie Urlaub fahren, Reisen, Konzertbesuche, Stadionbesuche, jetzt spät, wo der F01 älter ist, wie normale Kinder auch Events machen. Freizeitparks und Achterbahnfahren waren dann zwar nicht drin, aber ansonsten haben wir versucht, das, was möglich war, auch für ihn möglich zu machen, so dass wir, ich sag mal ein normales Leben haben und seine Erkrankung soweit wie möglich in den Hintergrund getreten ist und wir als Familie ganz normale Sachen gemacht haben“ (F01, Abs. 10)

Die Familien berichten, dass die Kinder gerade in den ersten Lebensjahren in ihrem Allgemeinbefinden weniger stabil sind, gehäuft zu Infekten und Komplikationen, in erster Linie Lungenproblemen (Bronchitiden, Pneumonien, Atelektasen), neigen. Dies schränkt die Familien wesentlich in Ihren Bewegungsfreiräumen und Möglichkeiten für gemeinsame Aktivitäten ein. Mit zunehmendem Alter werden die Patienten nach Angaben der Eltern deutlich stabiler, auch ihre Ausdauer nimmt zu, so dass auch längere Ausflüge und Urlaubsreisen möglich sind.

„Und, also ich sage mal, dass jedes Stückchen, wo er einfach besser/ oder fitter war, konnten wir auch uns mehr WAGEN, ja? Und so erkämpft man sich einfach so ein bisschen Freiräume, ja? Zu sagen, keine Ahnung, man unternimmt viel, man geht samstags auf den Markt zusammen. Man fährt in die Stadt und geht da rum und fährt in Urlaub und solche Sachen.“ (F07, Abs. 20)

Einen weiteren wichtigen Aspekt spricht Familie F11 an, auf das eigene Gefühl zu vertrauen und sich selbst und dem Kind etwas zuzutrauen:

„Naja, dass man sich schon auf sein Bauchgefühl hör/ vertraut und seinem Kind auch was zutraut. Das finde ich auch sehr wichtig, dass viel mehr geht, als man glaubt, ja? Und dass man sich ruhig trauen kann. Also, ins Freibad zu gehen, oder eine Fahrradtour zu machen. [...] Dass man ein bisschen erfinderisch sein muss und dass dann viel mehr

geht, als man so denkt, ja. [...]“ (F11, Abs. 75)

Erfahrungen sammeln die Kinder durch erste Ausflüge mit den Eltern auf Spaziergängen in der Natur und der Stadt, bei Nachmittagen im Schwimmbad, Besuchen von Kinos, Konzerten, Markttagen und auf Urlaubsreisen. Auch Flugreisen und Auslandsreisen im Allgemeinen werden den Kindern von den Eltern ermöglicht (F06, F07, F08, F11). Familie F03 berichtet von jährlichem Urlaub, in dem sie ein Hospiz besuchen. Hier bieten sich verschiedenste therapeutische Angebote für das Kind, welche so in der Häuslichkeit nicht umzusetzen sind. Die Anwesenheit von Fachpersonal mit verschiedensten Spezialisierungen und Zusatzqualifikationen wird als besonders überzeugend beschrieben und habe das Kind in seiner Entwicklung sehr voran gebracht (F03). Der Sohn aus Familie F01 ist zweimalig in Ferienfreizeiten gefahren. Dies bedeutet wieder Aufwand für die Eltern, das Betreuungspersonal musste eingearbeitet werden und ein Pflegedienst für die Nacht organisiert werden. Aber, da es dem Kind gut tut, ihn in seiner Selbstständigkeit fördert und ihn somit stärkt, wird dieser Mehraufwand gern von allen Familien in Kauf genommen.

„Deswegen ist schon das Ziel, dass er selbständig wohnt. [...], so die ersten Schritte letztes Jahr, wo er allein in den Urlaub gefahren ist, und dann noch mit Personal, was heißt Personal, das sind ja Sozialpädagogikstudenten, die keine medizinische Ausbildung haben. Das war schon für mich so, als ich gefahren bin von K. wieder nach Hause, hab ich gedacht, so ich muss die mit dem ganzen Scheiß alleine. Sie hat keine medizinische Ausbildung. [...] Sie war einen Tag hier vorher, sie hat Rundumschlag bekommen, und die habe ich zwei Tage eingewiesen und dann musste das klappen. Nachts hatten wir halt einen fachlichen kompetenten Pflegedienst, aber trotzdem. [...] Ja, und dieses Jahr ist er wieder gefahren nach C. [...] ich fand's gut und er genießt die Zeit. Ich sag immer, das ist dann der richtige Weg, ja.“ (F01, Abs 139-141)

4.2.5 Kategorie 5 – Gesundheits- und Krankheitsmanagement

Präventive Strategien

Krankheitsmanagement

Neben der Planung und Umsetzung von Therapien und Arztbesuchen wollen wir hier nochmalig auf das eigentliche Krankheitsmanagement der Familien eingehen. Wir haben bereits angesprochen, dass die regelmäßigen Arzt- und Therapietermine einen erheblichen zeitlichen Aufwand für die Familien bedeuten und dass die Eltern sich die notwendigen Fertigkeiten aneignen, um die Betreuung ihrer Kinder zu übernehmen.

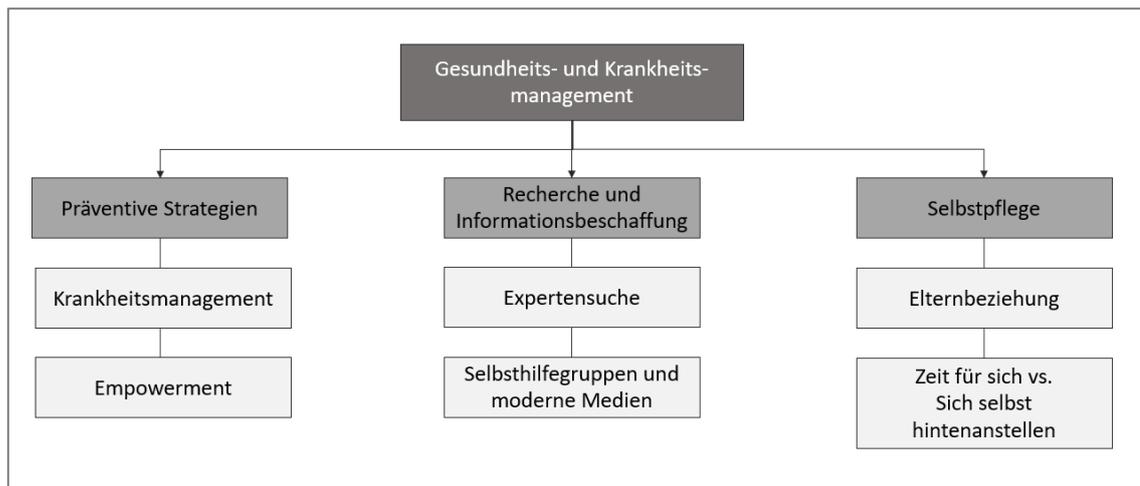


Abbildung 8: Gesundheits- und Krankheitsmanagement

So hat jede Familie verschiedene Strategien entwickelt, um Verschlechterungen oder allgemein Veränderungen im Krankheitsverlauf frühzeitig zu erkennen und bei Ärzten und Therapeuten anzusprechen. Ein besonders wichtiger Aspekt ist das Infektmanagement. Insbesondere im Säuglings- und Kleinkindalter, aber auch im späteren Verlauf treten gehäuft Infekte, insbesondere der Atemwege, auf. Eltern begegnen diesen Infekten unterschiedlich. Ziel aller ist es, sie so gut wie möglich zu vermeiden, ohne das Kind in seinen ohnehin schon begrenzten Freiheiten zu stark einzuschränken. Familie F04 setzt im Interview einen besonderen Schwerpunkt auf eben diesen Aspekt des Krankheitsmanagements:

„Der F04, wenn er einen Infekt hat, das einfach massivst schwierig verläuft häufig. Also Lungenentzündung oder so haben wir dann mehrmals im Jahr gehabt und mit wirklich schwierigen Verläufen. Und dass wir DANN einfach im Laufe der Jahre gemerkt haben, es hilft nur die Prophylaxe, egal was wir tun, wir müssen Infekte vermeiden, und das ist einfach schwierig, das den Leuten zu vermitteln [...] stößt oft auf Unverständnis [...] Und das ist selbst auch vielleicht im eigenen Familienkreis ganz schwierig.“ (F04, Abs. 23)

Zur Infektprophylaxe gehört für die Familien auch die konsequente Umsetzung der physiotherapeutischen Maßnahmen, hier insbesondere die Atemtherapie, ergänzt um medizinische Behandlungen, wie intensivierete Inhalationstherapien. Ein Patient erhält eine antibiotische Prophylaxe in den Wintermonaten in Verbindung mit regelmäßigen Abstrichen zur Resistenztestung.

Ein weiterer wichtiger Punkt ist das Sekretmanagement und die Lungenpflege mit intensiver Bronchialtoilette mittels Lagerungstechniken, Mobilisation, Atemtherapie, Klopftechniken und Vibrationsbehandlungen zur Lockerung des Sekrets, um es über die Trachealkanüle und/oder über den Rachen absaugen zu können. Hinzu kommen die regelmäßigen Inhalationen mit NaCl,

auch in infektfreien Intervallen, ergänzt um bronchienerweiternde Substanzen je nach Bedarf. Hier sind die Eltern angeleitet, diese auch selbstständig beginnen zu können. Das Sekretmanagement ist ein von vielen Familien, teilweise im Nachgang des Interviews angesprochener Punkt, für den sie sich eine Behandlungsoption wünschen.

„Das A und O ist Inhalieren, Atemtherapie, Infekt-Prophylaxe. Beim Infekt rechtzeitig Antibiotika [...] Also, wirklich auch, ja, gibt ja viele, die dann täglich mit (Sultanol?) inhalieren und so, und mache ich auch manchmal, [...] aber auch wirklich dieser Sekret-Transport. Sekret aus den Bronchien raus, das ist da wirklich so, glaube ich, das A und O, dass sich da nichts festsetzt, dass nicht aspiriert wird, [...] Inhalieren und Absaugen. Und das, glaube ich, ist wirklich so ein Thema, wo ich denke, von meiner bisherigen Erfahrung, dass das wirklich wichtig ist.“ (F15, Abs. 129)

Hinzu kommen teilweise bereits angesprochene Aspekte wie die ständige Beobachtung des Kindes, ob Veränderungen auftreten, seien es sich entwickelnde Kontrakturen, eine sich entwickelnde Skoliose oder andere Auffälligkeiten, welche von den Eltern gezielt bei Ärzten und Therapeuten angesprochen werden.

Empowerment

„Spätestens in 20 Jahren werde ich den F02 wahrscheinlich nicht mehr hochtragen können. Die Treppe oder sonst irgendwie Sachen. Und im Übrigen fände ich es dann, da wäre für mich auch so eine Grenze erreicht, wo ich jetzt sage: Das will ich ihn eigentlich auch stark machen mal in dieser Richtung, dass er das natürlich eine selbstständige Person wird. Das heißt also quasi, dass er selbst den Pflegedienst auswählt. Und dass die das mit ihm machen und ich bin dann halt der Papa. Aber ich bin nicht mehr sein Co-Pfleger.“ (F02, Abs. 202)

Dieses Ankerbeispiel beschreibt sehr gut einen großen Wunsch der Eltern für ihre Kinder: dass sie trotz ihrer schwerwiegenden Erkrankung befähigt sein werden, selbst Verantwortung für sich zu übernehmen und ihr Leben aktiv zu gestalten.

Wichtiger Kernpunkt ist es aus Sicht der Eltern, die Erkrankung des Kindes anzunehmen, sich nicht zu verstecken, offen damit umzugehen und das Kind so viele Erfahrungen machen zu lassen wie möglich. Dazu gehören Ausflüge, Kindergarten und Schule genauso wie das Thema Öffentlichkeitsarbeit. Auf diese Art lernt auch das Kind mit seiner Erkrankung offen umzugehen, sein Selbstvertrauen wird gestärkt und es kann auch schwierigen Situationen besser begegnen.

„Dass man den Kindern Selbstvertrauen gibt, mit der Erkrankung offen umzugehen, ja, und der F01 ist auch ganz extrovertiert, ja. Der geht auf die Leute zu, hat da überhaupt

gar keine Berührungängste. Ich denke, das ist auch was, was man den Kindern mitgeben muss, weil man auch selbst offen mit der Erkrankung umgeht und ihn auch nicht versteckt, ja." (F01, Abs. 145)

Dem Kind etwas zuzutrauen, ist hier aus Elternperspektive von entscheidender Bedeutung, ebenso wie ihm in seinen Wünschen und Bedürfnissen zur Seite zu stehen. Dazu gehört auch ein gewisses Maß an Mut seitens der Eltern, dem Kind diese Freiräume zu lassen, sowie die Einsicht, dass diese Kinder sich, wie gesunde Kinder auch, von den Eltern hin zu einem selbstständigen Leben entwickeln. Wichtig ist hier vor allem auch der Umgang mit Gleichaltrigen. Auch das offene Gespräch mit dem Jugendlichen, insbesondere über Schwierigkeiten, gehört dazu.

„Dann wird dann schon schwierig, und ihm auch die Anreize zu bieten, was man als junger Mensch dann braucht, ja. Weil immer mit den Eltern fahren, das ist nicht das Richtige, ja. Man merkt das ja jetzt auch. Er braucht einfach Seinesgleichen und nicht die Eltern mehr. [...] Ich denke, das ist eine ganz normale Entwicklung für junge Menschen und da kann man als Eltern nicht mithalten und da ist man auch nicht mehr gefragt. [...] Und da muss ich ihn einfach gehen lassen, weil, da stoße ich dann wirklich an meine Grenzen, weil, das kann ich ihm nicht bieten, ja." (F01, Abs. 143)

So selbstständig wie möglich zu werden, ist das Ziel, welches die Eltern für ihre Kinder haben, einen Weg dahin sehen sie in Bildung, in der Integration in eine Gemeinschaft, in den Therapien zum Erhalt der Fähigkeiten und zur Ermittlung von Hilfsmitteln, welche Defizite ausgleichen helfen. Aber auch in der Erziehung.

„Die Großeltern gucken mich da manchmal schon mal, als er noch klein war, strafend an, wenn ich dann gesagt hab: Ja, geh da weg, nix da, fertig, aus [...] mal härter war, da hab ich gesagt: ‚Hallo, der braucht mehr Erziehung, ganz normal, der muss ja im normalen Leben zu Recht kommen.‘ Da muss er auch wissen, wo die Regeln und wo die Grenzen sind, ja. Ich kann ihm ja nicht alles durchgehen lassen, nur weil er eine Behinderung hat." (F01, Abs. 145)

Es ist auch eine Frage der Gleichstellung. Trotz ihrer Behinderung sind die Patienten Kinder, die Nähe, aber auch Regeln und Leitbilder brauchen, wie gesunde Kinder auch.

Recherche und Informationsbeschaffung

Die Kernaussage dieser Kategorie wird von Familie F02 wie folgt zusammengefasst:

„Es gibt gar keine Alternative als zum Wissen aneignen und sich informieren. Und daraus ergibt sich eine Freiheit. Und vernetzt sich! Habe Kontakt mit anderen Eltern, mit Kindern, die in einer ähnlichen Situation sind. Das ist das Allerbeste.“ (F02, Abs 243-244)

Zur besseren Übersichtlichkeit haben wir diese Kategorie in zwei weitere Subkategorien untergliedert, die die wesentlichen Recherchepunkte und Informationsquellen widerspiegeln.

Expertensuche

„Ja, eigentlich gibt es leider so gut wie keine Zusammenarbeit (zwischen den Ärzten und Therapeuten) [...] weil wir eben keinen wirklichen Experten hier in L haben. Also, wir haben schon wirklich viele gute Fachärzte, die sich eben mit ihrem Fachbereich gut auskennen. Aber keiner kennt sich mit dieser Erkrankung aus.“ (F06, Abs. 90-91)

Familie F06 beschreibt hier das Problem, welches von allen Familien angesprochen wird. Es gibt nur sehr wenige Experten für die MTM. Insofern werden sie zumeist von verschiedenen Fachärzten betreut, die mehr oder weniger erfahren auf dem Gebiet sind. Der Wunsch nach einem ganzheitlichen, weitblickenden Therapiekonzept, der Vermittlung von Informationen und Kontakten ist in den Interviews mit den Eltern ein wiederkehrendes Thema. Ein erster Anlaufpunkt für Informationen waren für alle Familien zunächst die behandelnden Ärzte, dies zeigte sich unterschiedlich erfolgreich. Die Erfahrungen reichen von sehr zufrieden und guten Hilfestellungen (F02) bis zur Erkenntnis, dass die einzigen Experten die Familien (F06) sind. Erschwerend kommt hinzu, dass es keine klaren Leitlinien oder Therapierichtlinien gibt, auf die Ärzte, Therapeuten und Familien zurückgreifen könnten.

Selbsthilfegruppen und moderne Medien

Wie zuvor bereits angesprochen, wurden alle Familien von der Nachricht, dass ihr Kind schwer erkrankt ist, überrascht. Sie beschreiben ein Gefühl der Hilflosigkeit und der Ohnmacht angesichts der neuen, unbekannteren Situation, der sie gegenüberstehen. Fragen nach Verlauf und Prognose der Erkrankung konnten von Seiten der behandelnden Ärzte nur schwer bis gar nicht beantwortet werden, deutschsprachige Informationen stehen kaum zur Verfügung.

„Naja, es war halt nicht unbedingt ein SCHOCK, aber man macht sich halt schon entsprechende Gedanken, warum das halt so geworden ist oder wie das entstanden ist. Sucht nach Informationen, findet keine, weil kein Arzt zu dem Zeitpunkt so genau darüber Bescheid wusste. Waren nicht vernetzt, verknüpft oder wie auch immer.“ (F07, Abs. 23)

Je nach Mentalität beginnen die Familien früher oder später mit der Informationsbeschaffung. Sie versuchen, Informationen über die Erkrankung zu bekommen, und suchen nach Experten. Die Vernetzung der Familien über behandelnde Ärzte ist schwierig, selbst wenn die Familien der Datenweitergabe zustimmen, und erfolgt kaum (F07, F03).

Eine bedeutende Rolle nimmt bei der Informationsbeschaffung das Internet ein. Hier finden die

Familien zumeist englischsprachige Informationen, aber auch einzelne Blogs von deutschen Familien. Familie F02 beschreibt, welche Bedeutung der im Internet gefundene Blog einer anderen von MTM betroffenen Familie für sie hatte:

„Und das hat auch sehr viel geholfen [...] So etwas wie, dass man mit seinem Kind auch in so einer Situation einen Ausflug machen kann oder Spaß haben kann in irgendeiner Form, das ist erstmal so hinter einer Milchglasscheibe.“ (F02, Abs. 37-39)

Blogs bieten den Familien, die sie schreiben, die Möglichkeit, ihre Erfahrungen zu teilen, und geben denen, die sie lesen, Hoffnung. Des Weiteren sind sie eine Möglichkeit, ungezwungen in Kontakt zu Bekannten und Verwandten zu bleiben und über das Leben mit der Erkrankung zu informieren.

Selbsthilfegruppen sind ein weiterer wichtiger Anlaufpunkt für die Patientenfamilien, um Informationen zu bekommen. In Deutschland gab es zum Zeitpunkt der Datenerhebung das „Netzwerk Eltern - Myotubuläre Myopathie“ das mit dem Ziel, Familien zusammenzubringen, jährliche Familientreffen organisiert hat und eine Informationswebsite betrieb. Des Weiteren den Selbsthilfeverein „ZNM – Zusammen stark e.V.“, welcher in seiner jährlichen Familienkonferenz den Austausch betroffener Familien untereinander sowie die Elternschulung mittels Fachvorträgen und Seminaren, geleitet von Wissenschaftlern, Ärzten, Therapeuten und Personen aus dem Sozialwesen, zum Ziel hat und ebenfalls eine eigene Website sowie eine Facebookseite betreibt.

*„Und da waren wir sehr unverkrampte Treffen. Die bestimmt gut getan haben, aber auch wenig strukturiert waren [...]. Eine gute Mischung ist jetzt, wie das letzte stattgefunden hat. [...] eine Mischung aus Information, Austausch, auch wirklich anregenden innovativen Gedanken und gleichzeitig dieses kuschelige unter uns, wo man, wo wir über unsere Alltagsproblemchen reden können, das finde ich super! Und dass das Ganze jetzt so eine Struktur kriegt mit dem Verein, das ist eh total toll.
[...] Hat mir bisher immer gefehlt. [...] Mir hat das immer in so einer Form gefehlt, wo man sagen kann, ich komme hin oder eben nicht. Ich kann da Fragen stellen, ohne jetzt speziell bei einer Person lästig zu werden. [...] Und ich habe auch gar nicht so viel Zeit, permanent im Internet weltweit, womöglich auf Englisch, mit Familien mit der gleichen Erkrankung zu kommunizieren. Und von dem her ist das jetzt so diesen Verein, TOLL!“ (F03, Abs. 55-63)*

Selbsthilfegruppen bieten den Familien Raum für Austausch, Trost und die Möglichkeit, bei Problemen auf Verständnis auf Grundlage gleicher Erfahrungen zu stoßen und entsprechend praktische Empfehlungen und Rat zu finden. Neben den deutschen Selbsthilfeverbindungen existieren vorwiegend im angloamerikanischen Raum weitere Selbsthilfeorganisationen. Hier ist

jedoch die Sprachbarriere für Familien ein Hemmnis.

Kommunikation unter den Familien im Rahmen der Selbsthilfe erfolgt vor allem auch über so genannte geschlossene Facebookgruppen, wo die Familien in geschütztem Rahmen Informationen austauschen, auch international.

„Geschlossene Gruppe und nur die Mitglieder können das lesen, sonst niemand. Und das war für mich wichtig. Weil ich war in diese Gruppen aus USA, und da ich habe so viele Informationen von diesen Gruppen bekommen. Ich habe Fragen gestellt nach drei Stunden sechs Antworten und ich so: wow!“ (F02, Abs. 68)

Sie ermöglichen den schnellen, unkomplizierten Informationsaustausch von Familien der gleichen Situation mit praktischen Tipps aus der Erfahrung anderer. Sie sind ein wesentlicher unterstützender Faktor und dienen als ständige Inspirationsquelle für die Familien. Hier finden sie praktische Tipps sowie erfahrungsgeprüfte Hinweise und Empfehlungen, mit denen sie wiederum an ihre Behandler zur Besprechung herantreten.

Selbstpflege

Elternbeziehung

Die Beziehung der Eltern wird durch die Alltagsveränderungen mit weniger Privatsphäre durch Pflegedienst und Therapeuten, langen oder häufigen Krankenhausaufenthalten und vielen Terminen sowie der Sorge um das Kind und die Geschwister stark belastet. Es ist noch weniger Zeit für die Partnerschaft.

„Und von der Beziehung her, ganz klar, bringt das auch immer wieder Schwierigkeiten mit sich. Also es ist uns schon sehr bewusst, dass ganz viele Beziehungen scheitern an so einer Situation oder mit einem derart erkrankten Kind. [...] Und ich würde mal sagen es gibt Phasen, da droht das, oder schwebt es wirklich drohend über einem, und dann gibt es Phasen, da ist es wieder besser und man kann es besser händeln.“ (F03, Abs. 9).

Zeit für sich selbst vs. Sich selbst hintenanstellen

„Das Leben mit jedem kranken Kind wahrscheinlich, irgendwann dreht sich das allermeiste nur noch um das Kind.“ (F03, Abs. 91)

Wie in den vorherigen Abschnitten beschrieben, verbringen die Eltern viel Zeit mit ihrem erkrankten Kind. Familie F03 fasst zusammen, dass sich folgegemaß der Großteil des Lebens nur noch um das Kind dreht und andere Aspekte auf der Strecke bleiben.

Entsprechend appellieren die Familien mit älteren Kindern an andere Eltern, sich entsprechende Freiräume und Zeit für sich selbst zu schaffen. Zeiten, in denen das Kind für Routine-Check-ups

stationär betreut wird, zur Selbstpflege zu nutzen und sich von dem Urteil Außenstehender nicht beeinflussen zu lassen. Auch die Pflege sozialer Kontakte wird als wichtig empfunden.

„Also was wichtig ist. Klar ist man Mutter, aber man sollte wirklich Zeit für sich haben und KEINE Hilfe ablehnen. [...] Da kann man, da braucht man auch kein schlechtes Gewissen zu haben, wenn irgendeine andere Mutti die absolut null Ahnung davon hat, sagt ‚eh so eine Rabenmutter, [...] Lässt ihr Kind die ganze Zeit alleine.‘ Stimmt nicht. [...] Natürlich kümmert man sich um das Kind, aber auch ganz viel Zeit für sich, für den Partner, für andere Kinder, wenn sie vorhanden sind. Für die Freunde, wenn sie noch welche da sind.“ (F08, Abs. 147-149)

4.2.6 Kategorie 6 – Vertretung des Kindes

Diese Kategorie ist in Abbildung 9 dargestellt und umfasst neben der Öffentlichkeitsarbeit vor allem auch die anwaltschaftliche Vertretung des Kindes im Sinne eines Verhandeln und Forderns, um gesteckte Ziele zu erreichen.

Öffentlichkeitsarbeit

Integration

Die Familien wünschen sich mehr Akzeptanz ihres Kindes in der Allgemeinbevölkerung, weniger Vorurteile gegenüber Menschen mit Behinderung und stattdessen Offenheit für inklusive Strategien. Hier sehen sie nicht nur sich selbst, sondern vor allem auch die Politik in der Pflicht, die Voraussetzungen dafür zu schaffen, dass Menschen mit MTM und Behinderungen im Allgemeinen in der Gesellschaft aufgenommen werden (F02, F03). Auch wünschen sie sich mehr Rücksichtnahme, beispielsweise in öffentlichen Verkehrsmitteln (F02), oder dass Behindertenparkplätze freigehalten werden (F07). Ansätze wie das Inklusionsgesetz begrüßen sie, wünschen sich aber eine andere Herangehensweise in der Umsetzung, mit der entsprechenden Aus- und Fortbildung der betroffenen Stellen.

„Also wenn man mit einem Kind wie dem F3 unterwegs ist und dadurch, dass er schon anders aussieht, glaube ich, hat er ganz schnell, bekommt er ganz schnell einen Stempel aufgedrückt von den Menschen. Dass ein Kind mit so auffälliger körperlicher Veränderung auch geistig nicht ganz auf der Höhe ist. Und das ist, dann tut man ihm halt Unrecht. [...] wenn sich durch politische Vorgaben, durch Strukturen, wie sie mit Schule und Kindergarten und der Einrichtungen ist, dass das einfach mehr ins Bewusstsein der Allgemeinheit auch rückt. [...] Zum Beispiel jetzt die Lehrer, sollen in der Inklusion jetzt plötzlich mit diesen Kindern zurechtkommen, und die bekommen nicht mal eine Fortbildung oder so. Und da wünsche ich mir, dass das anders angegangen wird. Und es

können nicht wir. Also wir können nicht unsere Kinder vor uns hertragen und uns und das verlangen, sondern das muss schon von höherer Stelle kommen.“ (F03, Abs. 50)

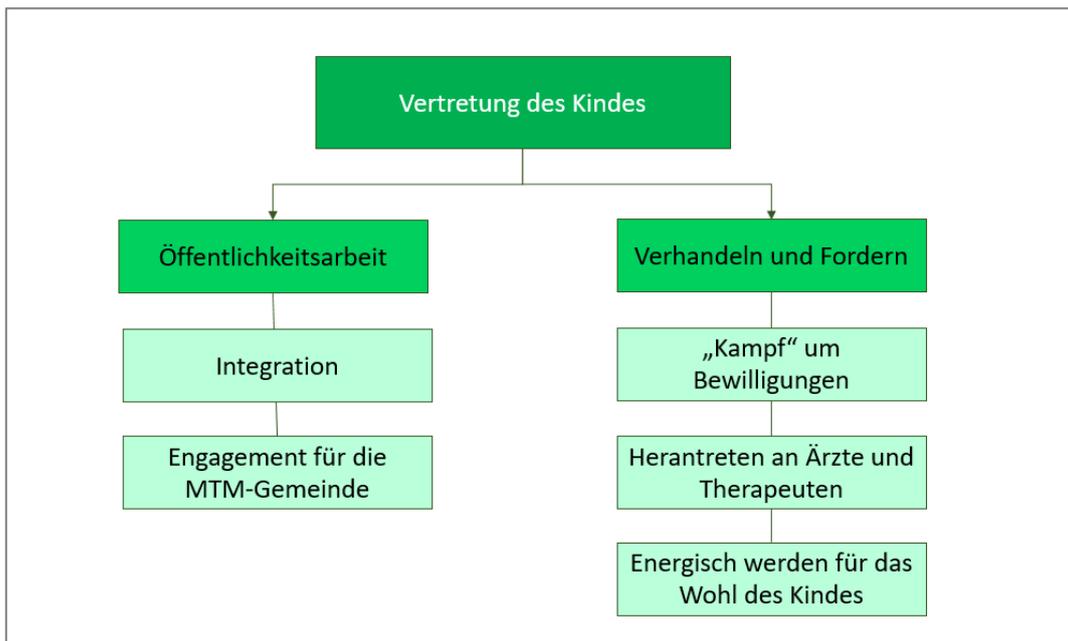


Abbildung 9: Vertretung des Kindes

Engagement für die MTM-Gemeinde

Das Gefühl, alleingelassen zu sein, hat Familien dazu bewogen, sich für die Vernetzung betroffener Familien untereinander zu engagieren.

„Allein, dieses Gefühl zu haben, allein zu sein mit der Situation, ich glaub, das wäre das allerschlimmste. Und deswegen sind alle Maßnahmen, die dagegen wirken, sind positive. Eben auch dann jetzt durch stärkere Vernetzung sich auszutauschen und dann eben einen Verein zu gründen, um das eben wirklich zu institutionalisieren.“ (F02, Abs. 96)

Wissensaustausch, ein Gefühl der Gemeinschaft und die Vernetzung zu Wissenschaft und Forschung sind Ziele des Vereins und der sich in ihm engagierenden Eltern. Das Ziel ihres Engagements ist es, die Situation ihres Kindes zu verbessern, für das Kind gemeinsam zu kämpfen und wenn möglich durch ihre Aktivität die Heilungschancen zu verbessern.

„Ich habe da schon das Gefühl, dass wir es ein Stück weit wahrscheinlicher gemacht haben, dass das ein Heilmittel gibt. Dass F02 geheilt wird durch unsere Aktivität.“ (F02, Abs. 63)

Durch die verschiedenen Fähigkeiten und Erfahrungen der Eltern entsteht ein kompetentes Netzwerk, in dem die Familien Unterstützung finden bei ihren Alltagsfragen. Gleichzeitig sehen

die Eltern des Vereins ihn als Verbindungsstück zu Wissenschaftlern, Ärzten und auch Firmen sowie als Interessenvertretung gegenüber selbigen.

„Also wenn man sich als Einzelkämpfer, verkämpft man sich. Auch als Paar geht das über die Kräfte. Und dann fängt man an. Ok, wir müssen haushalten mit den Kräften, [...] aber es gibt noch mehr als das. Nämlich diese Vernetzung, die statistische Analyse für so was. Die Suche nach Heilmitteln und auch so attraktiv wie möglich zu sein für irgendeinen Forscher und dann auch später für irgendein Unternehmen, damit die das/ Es wäre das Allerschlimmste, wenn Mittel da wären zur Erforschung dieser Erkrankung, wie es ja jetzt ist, und dann aber irgendwann ein Forscher frustriert hinwirft und sagt: ach man, da hab ich jetzt drei Familien, sechs hätte ich gebraucht, um die Studie wirklich durchzuführen und/ Also daran soll es nun wirklich nicht scheitern. Und das ist etwas, das wir können [...] es ist wichtig, das Mediziner und Forschern jemand von der Patientenseite, dass es da eine Brücke gibt.“ (F02, Abs. 61).

Verhandeln und Fordern

„Kampf“ um Bewilligungen

„Die Maschinen zum Beispiel. [...] da wo wir sie, die Zweitgeräte kriegen sollten. [...] Der sollte mit dem Kindergarten anfangen [...] War ja, falls mal im Kindergarten was passieren sollte oder wie auch immer, dass da ein Beatmungsgerät, ein Ersatzabsauggerät da ist. Und das hatten wir damals beantragt und es wurde abgelehnt. Bevor die Ablehnung kam, kam eine Frau von der Krankenkasse und hat mir dann Adressen gegeben. Ich solle mir bitte eine aussuchen. Er soll ins Heim. Weil die Geräte wären zu teuer. Ich könnte, die könnten das überhaupt nicht genehmigen. [...] Dann haben wir alle Geräte gepackt. Was wir alles täglich in den Kindergarten schleppen mussten und sind dann zur Krankenkasse gefahren und haben uns dann direkt dort im Vorraum breit gemacht. Ich habe ihn auf den Tisch gelegt. Also die Chefin hat mir ja gesagt, ich soll auf die "Ich bin Mutter, ich kann lauter werden" und sie hat sich dann auf das Rechtliche beruht. Also sie hat dann auf die rechtliche Ebene klar gemacht, dass das nicht so geht. Dass man nicht einer Mutter drohen kann. [...] Und so haben wir dann halt, da war dann auch noch ein Schreiben von der Ärztin vom Krankenhaus, da haben sie es dann genehmigt, die Zweitgeräte.“ (F08, Abs. 34)

Alle teilnehmenden Familien berichten von Problemen mit den Krankenkassen hinsichtlich der Genehmigung von Hilfsmitteln oder Pflegezeiten. Anträge auf Hilfsmittel werden häufig abgelehnt, die Eltern müssen Widersprüche einlegen und viel Zeit darauf verwenden, sich schriftlich oder telefonisch mit den Kassen auseinanderzusetzen (F10). Ein weiterer schwieriger

Punkt ist die Genehmigung von Pflegestunden, deren Notwendigkeit seitens der Kassen immer wieder in Frage gestellt wird. Häufig müssen sich die Eltern mit Kürzungen der Pflegedienststunden auseinandersetzen und wenn notwendig Widersprüche einlegen. Hinzu kommt die Durchsetzung von Ansprüchen auf Pflege- oder Betreuungsgeld, Kindergarten- oder Schulbesuch.

Herantreten an Ärzte und Therapeuten

Viel Recherche betreiben die Eltern selbstständig und auch der Austausch mit anderen Betroffenen spielt eine wichtige Rolle. Ebenso sind bei genauer Beobachtung des Kindes und seines Krankheitsverlaufs durch die Eltern immer wieder Punkte auffällig. Mit den so gewonnenen Informationen zu auffälligen Veränderungen im Krankheitsverlauf, anstehenden Problemen oder mit Vorstellungen bezüglich Hilfsmittel- und Therapieoptionen treten die Eltern an behandelnde Therapeuten und Ärzte heran. Nach den Berichten der Eltern wird dies unterschiedlich aufgenommen. Manche Behandler stehen dieser Ansprache durch die Eltern sehr offen und unterstützend gegenüber, teilweise aber auch ablehnend. Im Falle einer Ablehnung der Vorschläge zeigen sich die Familien vehement und treten immer wieder mit ihren Wünschen an die Behandler heran. Unkooperative Verhaltensweisen seitens der Behandler, dass Vorschläge von den Eltern immer abgelehnt werden ohne entsprechende Erklärungen, führen dazu, dass die Familien sich selbstständig darum bemühen und teilweise eine gewisse Frustration mit ihren Behandlern entwickeln. Sie organisieren dann eigeninitiativ das gewünschte Hilfsmittel gegebenenfalls auch auf eigene Kosten.

„Unsere Ärzte sind sehr, sehr offen. Also egal welche Vorschläge die wir haben, die sagen ja, das habe ich nie gehört, aber ich recherchiere und wir können später nochmal drüber reden. Und die recherchieren wirklich und die sagen, ja finde ich auch eine gute Idee, kann man machen. Also die sind super kooperativ und vielleicht auch deswegen sind wir nicht frustriert.“ (F02, Abs. 76)

Energisch werden für das Wohl des Kindes

In allen Familieninterviews wird deutlich, dass die Eltern sehr schnell lernen, dass sie für das Wohl ihres Kindes konsequent eintreten müssen, was mit der ständigen Notwendigkeit des Informiertseins zu allen Aspekten der Erkrankung einhergeht. Unter der Prämisse, dass sie diejenigen sind, die die Verantwortung für das Wohlergehen ihres Kindes tragen, und auch zukünftig Entscheidungen treffen, legen sie großen Wert darauf, dass alle Informationen zu Befunden, Therapieoptionen und Behandlungsstrategien bei ihnen zusammenlaufen. Sie wollen auf der Grundlage guter Informationen ihre Entscheidungen treffen und sehen Ärzte und

Therapeuten als Ratgeber. Nach dem Empfinden der Eltern ist dieses Herangehen ungewohnt und anstrengend für die Umgebung, aber notwendig, um die Entwicklung ihrer Kinder zu fördern. Des Weiteren beschreiben die Eltern, dass diese Forderung, auf Grundlage einer guten Aufklärung selbst zu entscheiden, was mit ihrem Kind passieren soll und welche Behandlungsmaßnahmen ergriffen werden sollen, von den Behandlern teilweise nicht anerkannt wird und versucht wird, diesen Wunsch zu umgehen.

„Wir kommen nicht wie die Lämmlein zur Schlachtbank. Im Gegenteil. Und das ist sicherlich sehr anstrengend für alle um uns herum, aber ja also uns geht es damit deutlich besser mit dieser Art und wir denken, dass das auch für den F02 mehr bringt, wenn wir agieren. Wir argumentieren auch immer so: Wir sind diejenigen, die mit dem F02 auch mal in 10, 15 Jahren zusammen sind. Ihr seid dann vielleicht schon alle im Ruhestand oder sonst irgendetwas. Deswegen, wir möchten auch so viel wie möglich Information bei uns zusammenlaufen haben, eigentlich alle. Und wir entscheiden auch alles. Und wir verstehen das auch. Und das ist manchmal ein Kampf, manchmal keiner. Aber wenn es ein Kampf war, dann haben wir den auch immer gewonnen.“ (F02, Abs. 147)

4.2.7 Querschnittsbereich: Die richtigen Entscheidungen treffen

Eine Grundfrage, mit der sich die Eltern immer wieder konfrontiert sehen, ist, was die richtige Entscheidung für ihr Kind ist. Dies bezieht sich einerseits auf medizinische Entscheidungen, Entscheidungen, welches Hilfsmittel am geeignetsten scheint oder welche Therapie notwendig ist und welche man aufgrund der engen zeitlichen Ressourcen hintenanstellen kann. Es bezieht sich aber auch auf ganz praktische Fragen wie z.B., welcher Kindergarten oder welche Schule geeignet ist. Gibt man sein Kind in den behüteteren Raum einer Körperbehindertenschule oder doch im Sinne der Inklusion auf eine Regelschule (F06). Auch die Frage, wofür man sich Zeit nimmt, ist immer wieder wichtig, wie beispielsweise das Engagement für Selbsthilfvereine. Zeit, die man in den Verein investiert, steht einem nicht für das eigene Kind zur Verfügung, dient aber womöglich einem höheren Nutzen, von dem das eigene Kind auch profitieren wird (F02). In der Abbildung 10 finden Sie eine Übersicht über den Querschnittsbereich mit seinen Subkategorien, auf die wir im Folgenden näher eingehen werden.

Entscheiden, worin man Kraft investiert

Aus den Interviews geht hervor, dass die Eltern schnell in die Situation kommen, zu entscheiden, worin sie Kraft und Zeit investieren wollen, worin sie es müssen und worauf sie verzichten. Es kommt hierbei auf eine klare Aufwand-Nutzen-Abwägung an, die die Familien individuell treffen.

„Also, WIR haben die Erfahrung gemacht mit einem sozialpädiatrischen Zentrum. Also, wir sind immer hingegangen, und das war echt immer Aufwand, weil C. musste sich Urlaub nehmen, wir mussten da hinfahren. Und letztendlich, wir HATTEN nie was davon. [...] Und das haben wir dann einfach irgendwann eingestellt, weil wir so den Nutzen für uns einfach nicht gesehen haben [...]

B2: Genau. Und stecken die Energie lieber [...]

B1: In den F07. Und machen mit ihm Sachen.“ (F07, Abs. 24-47)

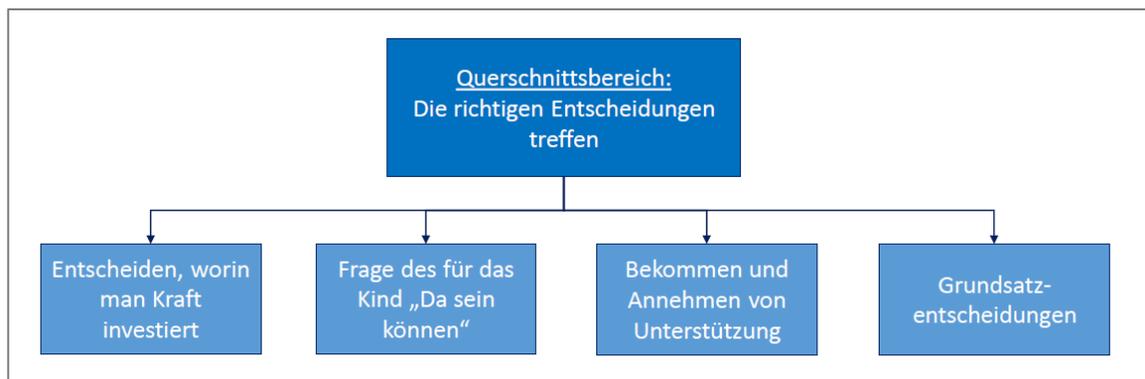


Abbildung 10: Querschnittsbereich

Diese Aufwand-Nutzen-Abwägung bezieht sich nicht nur auf Vorstellungen bei Ärzten und Therapeuten, sondern auf alle Aspekte des Alltags. Soziale Kontakte gehen verloren, wenn nicht genügend Verständnis für die Situation der Familien da ist (F03, F06). Auch die Frage der Selbstpflege kommt hier zum Tragen. Sich Zeit für sich selbst und die Partnerschaft zu nehmen, bedeutet weniger Zeit für das Kind. Und auch die Frage nach dem Engagement in Selbsthilfegruppen bzw. für die MTM-Gemeinde steht für einige Familien im Raum. Sehr aktive Familien sehen hier die Frage, ob das Ziel, die Situation für alle Betroffenen zu verbessern und damit auch die eigene, für sie eine ausreichende Legitimierung dafür darstellt, dass man womöglich entsprechend weniger Zeit für das eigene Kind und seine Bedürfnisse hat (F02). Andererseits wird das aktive Engagement in Eltern- und Fördervereinen gezielt genutzt, um einen späteren Vorteil für das Kind haben (F07).

Frage des für das Kind „sein Leben lang da sein können“

„Was mir noch einfällt zu dieser ersten Frage, ist vielleicht auch der Gedanke gewesen. Der wesentlich früher kommt, als wenn man gesunde Kinder hat. Hoffentlich sind wir selber noch ganz lange leistungsfähig. [...] man [muss] ja für so ein Kind immer da sein. Und immer wach sein und es haben und immer klar und immer auch einsatzfähig. Und

das ist etwas, was einem echt ganz früh bewusst wird, so dieses, hoffentlich falle ich nicht aus.“ (F03, Abs. 98)

Für die Eltern kommt sehr früh die Frage nach der eigenen Leistungsfähigkeit und der Fähigkeit, möglichst ein Leben lang für ihr Kind da sein zu können. Hier sehen sie Grenzen in ihrer körperlichen Belastbarkeit (F02, F06, F10, F11). Auch eine gewisse Furcht vor einer eigenen Erkrankung, die verhindert, für das Kind in allen Belangen da sein zu können, schwingt in den Interviews mit (F03, F10), insbesondere wenn ein Elternteil bereits zeitweise aufgrund einer schwerwiegenden Erkrankung eingeschränkt war (F13). Entsprechend ist die Ermöglichung einer weitestgehenden Selbstständigkeit des Kindes und die Findung angemessener Wohnsituationen in der Zukunft ein wichtiges Ziel für die Eltern (F01, F02, F03, F08, F11). Wichtig hierbei ist es den Eltern, Geschwisterkinder aus der Verantwortung für das kranke Kind herauszuhalten und ihnen ein unabhängiges Leben zu ermöglichen, begleitet von dem Wunsch, dass das Geschwisterkind nie die Verantwortung tragen muss. Auch nicht für kurze Zeitfenster.

Bekommen und Annehmen von Unterstützung

Auf die Frage „Welche Tipps würden Sie anderen betroffenen Eltern geben“ (siehe Interviewleitfaden) appellieren die interviewten Eltern, dass betroffene Familien jede Hilfe annehmen sollen, die ihnen angeboten wird, und dass man Zeit für sich selbst braucht. Dies umfasst Hilfe von Familie und Freunden (F08), aber auch durch soziale Dienste wie z.B. die Lebenshilfe (F08) oder Behörden (F02, F10) und Pflegedienste.

„Also was wichtig ist. Klar ist man Mutter, aber man sollte wirklich Zeit für sich haben und KEINE Hilfe ablehnen. Absolut gar keine Hilfe ablehnen. Also zu seiner Zeit gab es, wurde mir auch nicht viel angeboten. Muss ich ganz ehrlich sagen.“ (F08, Abs. 147)

Grundsatzentscheidung

Ein gemeinsamer Tenor findet sich auch hinsichtlich der Frage, wie diese neue Situation verarbeitet wurde. Es wird ganz klar deutlich, dass das Annehmen der Situation, dass das Kind eine MTM hat, ein wichtiger Schritt für alle Familien ist.

„Wichtig ist halt, dass man das annimmt, dass das so ist. Und dass es sich verbessern lässt. Und erleichtern lässt, aber nicht komplett ändern lässt.“ (F03, Abs. 54)

Dazu gehört es auch, sich mit dem Gedanken auseinander zu setzen, dass das Kind eine stark eingeschränkte Lebenserwartung hat und es auch ganz plötzlich und unerwartet versterben

kann.

„Und [...] man wird auch bewusst an den Gedanken hingeführt, dass es auch mal ein Ende hat. Und es ein schnelles Ende haben kann. [...] Und man verdrängt das ja auch ganz gern. Aber für mich hat es, für mich ist das ganz wichtig.“ (F03, Abs. 106)

Die Erkrankung anzunehmen, das Beste daraus zu machen, jeden Tag neu zu nehmen und sich immer mehr Freiräume zu erkämpfen, mit dem Ziel, die Kinder in all dem zu fördern, wo es möglich ist, um ihnen ein schönes und erfülltes Leben zu ermöglichen, macht den Eltern den Umgang mit der Situation leichter.

„Also [...] dieses Realisieren, [...] dass da irgendetwas nicht in Ordnung ist. So, das war eigentlich das Allerschlimmste. [...] Und das auch zuzulassen diesen Gedanken, weil man immer irgendwie diese spielenden Kinder im Garten gesehen hat. [...] Und sich von dieser Vorstellung zu verabschieden, das hat schon sehr, sehr weh getan. [...] dass wir es geschafft haben, irgendwann dahin zu kommen und zu sagen, wir geben dem einfach die Zeit, die sie haben, geben wir eben die schönste Zeit, die sie sich jetzt vorstellen können. [...] Das hat uns etwas Kraft gegeben und da konnte man etwas besser damit umgehen. Und sie haben ja auch immer kleine Fortschritte gemacht. [...] Was uns kopfmäßig sehr geholfen hat, muss ich sagen.“ (F10, Abs. 9)

5. Diskussion

5.1 Methodendiskussion

Die Recherche in Literaturdatenbanken zur Entwicklung von Patienten mit Myotubulärer Myopathie, zum natürlichen Krankheitsverlauf der Erkrankung und den Möglichkeiten, diesen positiv zu beeinflussen, zeigte sich weitestgehend ergebnislos. Es konnten nur wenige Studien, in denen mehrere Patienten eingeschlossen wurden, gefunden werden (Herrmann 1999, McEntagart 2002, Amburgey 2017 und Beggs 2017). Neben den genannten Papern finden sich mehrere symptombezogene Einzelfallberichte und Veröffentlichungen bezüglich molekular-genetischer und histologischer Aspekte der Erkrankung sowie potentieller Therapieansätze.

Unzureichend fundierte Vorkenntnisse zum natürlichen Krankheitsverlauf und die niedrige geschätzte Inzidenz der Erkrankung mit 1:50.000 männlichen Neugeborenen (McEntagart 2002) führten zu der Entscheidung, ein qualitatives Studienverfahren zu wählen.

Qualitative Methoden eignen sich hier besonders, weil nur wenig Vorwissen auf dem zu untersuchenden Gebiet besteht (Helfferich 2011). Sie sind daher besonders geeignet, Erkenntnisse zu den Erfahrungen und Herangehensweisen der Familien zu erlangen. Die Zusammenarbeit mit den Instituten für Soziologie und Gesundheits- und Pflegewissenschaft der

Martin-Luther-Universität Halle/Wittenberg ermöglichte die fachlich korrekte Durchführung der Studie. Die fach- und institutsübergreifende Zusammenarbeit bei der Erstellung dieser Untersuchung, ihrer Durchführung und Auswertung ist eine besondere Stärke. Die Kombination verschiedener Datenerhebungselemente aus Elterninterviews, anamnestischen Fragebögen und klinischen Verlaufsberichten ermöglicht ein ganzheitliches Verständnis der Erkrankung, sowohl hinsichtlich des klinischen Verlaufs als auch der Entwicklung der Patienten und ihrer Familien.

Die Studienteilnehmenden wurden über verschiedene Zugangswege erreicht. Besonders hilfreich war die Kontaktaufnahme über Selbsthilfegruppen, da sich hier, über die Teilnahme an Familientreffen, die Möglichkeit bot, betroffene Familien direkt über die geplante Untersuchung zu informieren und persönlich für Fragen zur Verfügung zu stehen. Vorhandene Skepsis und Unsicherheiten der Familien konnten durch den direkten Kontakt zur Untersucherin abgebaut werden. Kritisch zu bemerken ist, dass insbesondere bei der Kontaktaufnahme über die Selbsthilfegruppen nicht alle potentiellen Studienteilnehmer über die Untersuchung informiert werden konnten, da nicht davon auszugehen ist, dass alle betroffenen Familien Mitglied der Selbsthilfegruppen sind. Auch bei der Kontaktaufnahme über das Institut für Humangenetik Würzburg besteht eine ähnliche Beschränkung. Seitens der Familien zeigte sich ein großes Interesse zur Teilnahme an der Untersuchung, so dass letztlich 13 Familien mit 14 betroffenen Jungen in die Studie eingeschlossen werden konnten.

Die klinischen Charakteristika unserer Patientengruppe zeigen, dass sich das in der Literatur beschriebene heterogene Bild der Erkrankung (Jungbluth, 2008) vom milden Verlauf bis hin zu schwerster Beeinträchtigung in dieser Untersuchungsgruppe widerspiegelt. Insgesamt zeigten sich die Einschlusskriterien als geeignet.

Beschränkend für die Interpretation der Ergebnisse ist zu sehen, dass die Streubreite hinsichtlich des Alters sehr groß ist und teilweise nur einzelne Interviews zu verschiedenen Altersgruppen vorliegen. Durch das große Altersspektrum wird andererseits auch ein größeres Spektrum verschiedener Entwicklungsstufen und damit einhergehender neuer, altersabhängiger Herausforderungen für Patienten und Familien dargestellt. Auch wenn eine sehr gute Sättigung der Daten erreicht werden konnte, ist durch den Einschluss von mehr Patienten ein weiterer Erkenntnisgewinn anzunehmen. Womöglich wäre dann die detailliertere Darstellung der Herausforderungen für die Familien entsprechend der einzelnen Altersgruppen möglich.

5.2 Ergebnisdiskussion

Dank der verbesserten medizinischen Versorgung steigt die Lebenserwartung von Kindern mit neurologischen Erkrankungen und mit MTM kontinuierlich an (Rallison, 2013; Amburgey, 2017). Obwohl noch immer nur etwa die Hälfte der MTM-Patienten das erste Lebensjahr überleben (Beggs, 2018), erreichen heute immer mehr das Teenager- und junge Erwachsenenalter. Diese Patienten benötigen umfangreiche Unterstützungsmaßnahmen und die Behandlung durch ein multiprofessionelles Team (Jungbluth 2008/Beggs 2018). Die kognitiven Fähigkeiten sind normal, wobei Dysarthrie und das Tracheostoma die Kommunikation erschweren (McEntagart, 2002). Dies bestätigt sich auch in unserer Patientengruppe.

Erkenntnisse, wie Familien die Entwicklung ihrer Kinder fördern, welche therapeutischen Möglichkeiten sie nutzen und wie sie die soziale Eingliederung hinsichtlich Kindergarten- oder Schulbesuch realisieren, fehlen derzeit für diese Patientengruppe.

Die Auswertung unseres Datenmaterials gibt Auskunft darüber, was von Eltern unternommen wird, um die Entwicklung ihrer von Myotubulärer Myopathie betroffenen Kinder zu fördern. Hierbei werden nicht nur rein physische Maßnahmen, wie beispielsweise die Durchführung von medizinischen Behandlungsmaßnahmen einbezogen. Von besonderer Relevanz sind alle Maßnahmen um die Erkrankung herum, welche letztlich für die positive Entwicklung der Jungen essentiell sind. Weiterhin werden Probleme, denen die Familien im Alltag gegenüberstehen, aufgezeigt.

Unsere Untersuchung zeigt, welche große Umstellung es für die Eltern bedeutet, plötzlich ein krankes Kind zu haben. Von der Freude, ein neues Kind in der Familie willkommen zu heißen, gerät man in eine vollständig andere Welt, bestehend aus medizinischen Entscheidungen, Diagnose- und Erklärungssuche, Krankenhäusern, Operationen, Schläuchen und Nadeln (Rallison, 2013). Nach dem ersten Gefühl der Hilflosigkeit und Überforderung werden die Eltern zu den Experten für die Erkrankung ihres Kindes. Dies beschreibt auch Rallisons Untersuchung (Rallison, 2013).

Alltagsmanagement

Diese Kategorie umfasst mit der häuslichen Krankenpflege, der Hilfsmittelversorgung, der Organisation des Alltags und der Aneignung von Fertigkeiten ein weites Spektrum verschiedener Aspekte.

Die häusliche Krankenpflege stellt eine der größten Veränderungen im Alltag der Familien dar.

Sie ist aufgrund der notwendigen umfangreichen medizinischen Betreuungsmaßnahmen für die meisten Familien unumgänglich und wird als ebenso entlastend wie belastend empfunden. Viele Familien beschreiben, dass ohne Pflegekräfte der Alltag kaum zu meistern wäre. Der allgegenwärtige Mangel an Fachkräften, damit verbundene Ausfälle von Pflegezeiten und die ständige Unsicherheit, ob die Pflegestunden abgedeckt werden können, stellen andererseits eine große Belastung für die Familien dar. Ein weiterer wichtiger Aspekt, welche Auswirkungen die häusliche Krankenpflege auf die Familien hat, ist das Vertrauensverhältnis zwischen Pflegekraft und Familie. Das Vertrauen der Familien in die fachliche und soziale Kompetenz der Pflegekraft ist entscheidend. Seitens der Familien wird betont, dass die Betreuung in der Häuslichkeit oft als einzige Option gesehen wird und selbige ein Familienleben erst ermöglicht.

Die Erkenntnisse unserer Untersuchung bezüglich der umfangreichen medizinischen Betreuungsmaßnahmen decken sich mit der vorhandenen Literatur (Jungbluth, 2008; Beggs, 2017). Das Problem des Fachkräftemangels wird auch von Aasen für das norwegische „hospital-at-home“-Modell (Aasen, 2019) dargestellt, ebenso die Wichtigkeit des Vertrauens der Familien in die Pflegefachkraft, um eine Erleichterung des Familienlebens zu erreichen. Hier bedarf es dringend neuer Regelungen und Handeln seitens der Politik, wobei stets die Betreuung in der Häuslichkeit angestrebt werden muss, um den Familien zumindest ein Stück Normalität ermöglichen zu können. Castor et al. beschreiben, dass durch die Pflege in der Häuslichkeit das Familienleben weniger gestört ist (Castor, 2018).

Dies wiederum hat großen Einfluss auf die Organisation des Alltags, welcher zum Teil mit der Anwesenheit einer Pflegekraft steht und fällt und fast vollständig auf die Bedürfnisse des kranken Kindes ausgerichtet wird. Insbesondere der Verlust an Spontaneität wird von den Familien als schwerwiegende Einbuße bezüglich der Alltagsgestaltung empfunden. Ein Punkt, der so in der Literatur nicht angesprochen wird, jedoch für das Gesamtverständnis der Erkrankung und ihrer Auswirkungen auf Patienten und Familien von großer Bedeutung ist. Tagesabläufe sind streng strukturiert nach Therapieeinheiten, Arztbesuchen, Schule oder Kindergarten, hinzu kommen Bedürfnisse anderer Familienmitglieder, welche nach dem Gefühl vieler Eltern nicht ausreichend Beachtung finden, insbesondere in Bezug auf Geschwisterkinder. Hier bedarf es dringend weiterer Untersuchungen, welchen Einfluss die Erkrankung auf gesunde Geschwister hat. Bisherige Untersuchungen zielen nur selten auf gesunde Geschwister, sondern das gesamte Familiensystem (Deavin, 2018). Die Auswirkungen auf gesunde Geschwister, die sich häufig zurücknehmen und still in das neue Familiensystem einfügen und dabei ein neues Rollenbild entwickeln, wird wahrscheinlich unterschätzt (Deavin, 2018). Eine Beobachtung und Angst, die auch die Familien unserer Untersuchung ansprechen.

Die Hilfsmittelversorgung stellt einen weiteren essentiellen Punkt der Alltagsgestaltung dar. Einerseits haben sie einschränkenden Charakter, wie beispielsweise die Abhängigkeit von Beatmungsgeräten und Absaugung. Andererseits ermöglichen sie überhaupt erst eine aktive Lebensgestaltung, beispielsweise mit Rollstühlen und durch transportierbare medizinische Geräte. Insgesamt kann die Hilfsmittelversorgung unserer Patientengruppe als sehr gut eingeschätzt werden. Es zeigt sich, dass der Bedarf an Hilfsmitteln jedoch auch wesentlich umfangreicher ist, als man im ersten Moment annehmen mag. In der Literatur wird stets nur von Rollstuhl- und Beatmungspflichtigkeit (Beggs, 2017) sowie der Notwendigkeit der Sondenernährungen gesprochen. Negativ anzumerken sind die großen Schwierigkeiten, denen die Familien bei der Verordnung und Beschaffung der Hilfsmittel gegenüberstehen. Teilweise müssen die Familien einen Eigenanteil oder die Anschaffung vollständig selbst leisten, was eine hohe finanzielle Belastung darstellt. Auch hinsichtlich der eigenen Berufstätigkeit der Eltern finden sich Einschränkungen und damit erneute finanzielle Belastungen. Ein oder beide Elternteile können häufig nur einer Teilzeittätigkeit nachgehen oder müssen die ursprünglich kürzer geplante Elternzeit ausdehnen. Aus Untersuchungen zur Duchenne Muskeldystrophie weiß man um die enorme finanzielle Belastung neuromuskulärer Erkrankungen im Kindesalter (Conway, 2019), sowohl für die Familien als auch für Krankenkassen und Sozialsystem, welche sich auch in unserer Untersuchung andeuten, auch wenn nicht direkt danach gefragt wurde. Conway fand heraus, dass bei Duchenne Muskeldystrophie finanzielle Bedürfnisse für mehr als die Hälfte der Befragten nicht ausreichend gedeckt waren (Conway, 2019). Hier bedarf es genauerer Untersuchungen auch für die MTM. Die von Siddiq et al. beschriebene Umstellung des Alltags zum „new normal“ durch Neuordnung des Familienlebens als Teil der Copingstrategien spiegelt sich auch in unserer Untersuchungsgruppe wider.

Das hohe organisatorische Geschick bei teilweise schlechter Planbarkeit der Ereignisse stellt eine enorme Herausforderung für die Familien dar und bedarf großer persönlicher Ressourcen. Dies bezieht sich auf die Erfüllung der umfangreichen Bedürfnisse des kranken Kindes sowie der Familie, was sich auch in der Untersuchung von Gravelle zeigt (Gravelle, 1997). Für die myotubuläre Myopathie sind diese Aspekte nicht untersucht. Es ist dringend erforderlich, die Familien in der Organisation des Alltags zu unterstützen. So bedarf es niederschwelliger zentraler Anlaufstellen, wo die Familien Unterstützung bei der Beantragung von Sozial- und Kassenleistungen erhalten und sie bei notwendigen bürokratischen Abläufen Unterstützung finden. Ärzte und Therapeuten müssen die Alltagssituation der Familien mehr berücksichtigen, das Behandlungskonzept darauf abstimmen und ggf. auch Vermittler für Hilfsangebote und Beratungsstellen sein.

Ein weiterer Aspekt, welcher in der Literatur so nicht beschrieben wird, sind die umfangreichen Fertigkeiten, welche sich die Familien aneignen. Die Etablierung gezielter Schulungsangebote für Angehörige pflegebedürftiger Kinder ist eine sinnvolle Maßnahme zur Unterstützung der Familien. Auch zeigt sich in dieser Kategorie die große Bedeutung, die den Krankenschwestern auf Neugeborenen-Intensivstation und Kinderstation bei der Einführung der Familien in die medizinische Versorgung der Kinder zukommt. Eltern gewinnen an Sicherheit und Selbstvertrauen, wenn sie ihre Kinder in vertrauenswürdigen Händen wissen, und eignen sich selbst auch Fertigkeiten leichter an. Können die Eltern keine Verbindung zu behandelnden Ärzten und betreuendem Pflegepersonal (in der Klinik oder zu Hause) aufbauen, führt das zu Ängsten, Stress und dem erdrückenden Gefühl alleiniger Verantwortung (Castor, 2017).

Therapeutisches Spektrum

Das umfangreiche Spektrum therapeutischer Möglichkeiten von Physiotherapie über die Logopädie und Ergotherapie bis hin zu weniger standardisierten Methoden wie Musiktherapie und Osteopathie, welches von den Familien ausgeschöpft wird, deckt sich mit den Empfehlungen des „Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies“ (Wang, 2012). Eine besondere Bedeutung kommt der Physiotherapie für die Förderung der Entwicklung und den Erhalt von Fähigkeiten zu. Dies kennen wir auch aus Untersuchungen zur Duchenne Muskeldystrophie (Bothwell, 2002; Rallison, 2013). Als besonders wichtig wird außerdem die Logopädie empfunden. Andere Therapieformen wurden von den Familien genutzt, allerdings gibt es zu wenige Informationen, um eine allgemeine Empfehlung aussprechen zu können. Auch bei den Therapien zeigt sich die große Bedeutung der Eigeninitiative der Eltern und ihr Wille, sich neue Fertigkeiten anzueignen. Eltern übernehmen nach Anleitung zusätzliche Therapieeinheiten, beispielsweise Vojta, Atemtherapie oder Dehnungsübungen zur Kontrakturenprophylaxe, sowie Schluck- und Sprachübungen. So dass davon auszugehen ist, dass insbesondere die Eigenleistung der Familien essentiell für die positive Entwicklung der Kinder ist. Eine systematische Prüfung dieser These ist jedoch nicht möglich. Unsere Untersuchung bestätigt jedoch die bereits von Jungbluth getroffenen Anmerkungen der Notwendigkeit intensiver Therapie hinsichtlich der Förderung einer positiven Entwicklung (Jungbluth, 2008).

Wenig Auskunft haben wir von den Familien zum Einsatz von Medikamenten. Es ist anzunehmen, dass dies auf der Selbstverständlichkeit, mit der bestimmte Medikamentengruppen zum Alltag der Familien gehören, beruht und daher in den Interviews

nicht explizit angesprochen wurde. Auch aus den Angaben aus den Fragebögen ergeben sich keine konkreten Hinweise zu standardisierter medikamentöser Behandlung.

Kommunikationsfähigkeit stärken

Die Fähigkeit der aktiven Kommunikation ist ein besonderes Anliegen der Eltern und wird in der bekannten Literatur zur MTM nur marginal erwähnt. Die Familien verwenden viel Zeit und Geduld darauf, ihren Kindern eine aktive Kommunikationsform zu ermöglichen. Sei es mit Versuchen zur Einführung einer Gebärdensprache, intensiven logopädischen Übungen, Versuche mit besonderen Sprechkanülen oder technischen Kommunikationshilfen. Hier zeigen Sprachprogramme auf Tabletcomputern die besten Resultate einer schnellen, effektiven und umfangreichen Kommunikation, wenn die Patienten nicht sprechen können.

Die engen Familienangehörigen benötigen in der Regel keine Hilfsmittel, um ihre Kinder zu verstehen. Häufig erkennen sie kritische Situationen bereits vor betreuenden Schwestern und Ärzten. Diese Tatsache muss anerkannt werden und entsprechend sollten die Familien eng in die Behandlungsplanung eingeschlossen werden, auch bei stationären Aufenthalten. Nicht zuletzt stellen formelle Kommunikationswege aber sicher, dass die Kinder Bedürfnisse selbst äußern können, insbesondere für den Fall, dass die Eltern sie einmal nicht (mehr) vertreten können. Die Fähigkeit zu sprechen wird in der Gesellschaft mit Intelligenz gleichgesetzt. Die Familien leiden unter den Stigmata der Erkrankung, und dass Außenstehende eine körperliche Behinderung mit einer geistigen Behinderung gleichsetzen. Damit wird den Kindern Unrecht getan, was durch den Einsatz von Kommunikationshilfen bzw. der Fähigkeit zu sprechen der Allgemeinheit bewiesen werden kann. Die von McEntagart bereits beschriebenen Probleme durch das Tracheostoma und Dysarthrie finden sich auch in unserer Patientengruppe (McEntagart, 2002). Auffällig ist jedoch, dass Spracherwerb trotz Tracheostoma auch ohne den Einsatz von speziellen Sprechkanülen möglich ist.

Kognitiv-motorische Entwicklung

Diese Kategorie zeigt neue Aspekte in der Betreuung von Kindern mit MTM auf. Die Möglichkeiten der kognitiven Förderung von MTM Patienten werden in der Literatur nicht angesprochen. Auch gibt es bisher keine zufriedenstellenden Lösungen für die Organisation des Kindergarten- oder Schulbesuchs. Auch in dieser Untersuchung können wir leider keine

verallgemeinerbaren Lösungsansätze vorschlagen, aber liefern grundlegende Erkenntnisse, die hilfreich für die Planung weiterer Untersuchungen sein werden.

In der Freizeit- und Umgebungsgestaltung versuchen die Eltern ihren Kindern die „normalen Erfahrungen“ zu ermöglichen, wie sie gesunde, gleichaltrige Kinder haben. Hierbei orientieren sie sich unter anderem an der Entwicklung älterer Geschwister. Mit steigender Stabilität des Krankheitsbildes stellen Ausflüge und Urlaubsreisen zwar einen hohen organisatorischen Aufwand dar, sind aber gleichzeitig ein weiterer Schritt in eine neue Normalität und wichtiges Element des Familienlebens. Hervorzuheben ist die Empfehlung vieler Familien, dass Bewegung im Wasser sehr förderlich ist und dies auch in der Freizeit geschehen kann, trotz Tracheostoma, und nicht an spezielle Wassertherapien gebunden ist. Der Umgang mit technischen Geräten wie PC, Smartphone oder Tablet gehört zum Alltag und räumt neue Freiheiten ein.

Ein Kindergarten- und Schulbesuch sind für MTM-Patienten nach Regelschullehrplan möglich, da sie eine normale Intelligenzentwicklung zeigen, was von anderen Autoren bestätigt wird (Romeo, 2010; Amburgey, 2017). Allerdings wird selbiger durch Regularien, unverständige Behörden, bauliche Gegebenheiten der in Frage kommenden Schulen und räumliche Entfernung von Schule oder Kindergarten zum Wohnort erschwert.

Ein Schulbesuch muss frühzeitig in engem Kontakt mit der zuständigen Schulbehörde und in Frage kommenden Schulen geplant werden. Derzeit organisiert jede Familie individuell den Schulbesuch, was mit langer Vorbereitung und Informationsbeschaffung zu geeigneten Schulen und gesetzlichen Regularien sowie langen Gesprächen mit Rektoren und Lehrern einhergeht. Leider ist es trotz Inklusionsgesetz und auch bei Vorhandensein spezialisierter auf Körperbehinderte ausgerichteter Schulen teilweise so, dass Familien um das Recht ihrer Kinder auf Beschulung kämpfen müssen. Hier bedarf es sinnvoller, zielgerichteter Interventionen seitens der Politik. Dies ist jedoch nicht nur ein Problem für Patienten mit MTM. Auch aus Untersuchungen zur Duchenne Muskeldystrophie ist bekannt, dass schulische Bildung als essentiell für eine hohe Lebensqualität eingeschätzt wird, wobei auch hier Fragen nach dem Transport zur und von der Schule und der Erfüllung der besonderen Bedürfnisse der Kinder in der Schule gestellt werden (Bothwell, 2002) und es entsprechend zu Erschwernissen kommt.

Gesundheits- und Krankheitsmanagement

Neben der Notwendigkeit der interdisziplinären Betreuung (Jungbluth, 2008) und physiotherapeutischer Maßnahmen, finden sich in der Literatur wenig Informationen zum individuellen Krankheitsmanagement der Familien. Beggs beschreibt, dass es sich um ein

schweres Krankheitsbild mit umfangreichem medizinischen Betreuungsbedarf handelt (Beggs, 2017), gibt aber keine Auskunft, wie genau dieser aussieht. Aus medizinischer Sicht bedarf es offensichtlich regelmäßiger ärztlicher Vorstellungen, vieler Therapieeinheiten sowohl mit spezialisierten Therapeuten als auch den Eltern sowie der regelmäßigen Versorgung mit geeigneten Hilfsmitteln. Das Gesundheits- und Krankheitsmanagement umfasst jedoch ein weit größeres Spektrum als die alleinige medizinische Versorgung.

Die Prävention von Infekten ist für alle Familien ein großes Anliegen. Sie leben mit der ständigen Angst, dass ein kleinster Infekt zu schweren respiratorischen Komplikationen führen und den Tod des Kindes bedeuten kann. Die Vermeidungsstrategien reichen bis zur annähernd vollständigen Meidung sozialer Kontakte in den Hauptinfektzeiten. Andererseits sind Familien sehr routiniert im Umgang mit der Erkrankung und können viele Situationen selbstständig managen, dies reduziert Krankenhausaufenthalte, da die Familien im Laufe der Zeit mit den besonderen Infekten und Komplikationen bei MTM umzugehen lernen.

Ziel der Familien ist es, die Kinder insofern stark zu machen, dass sie irgendwann selbst die Entscheidungen hinsichtlich ihrer medizinischen und pflegerischen Versorgung sowie ihrer Wohnsituation treffen können, unabhängig von Dritten. Dafür sehen sie den offenen Umgang mit der Erkrankung gegenüber dem Kind, aber auch gegenüber der Öffentlichkeit als wichtig an. Wie genau die Eltern die Erfüllung dieses Ziels angehen und welche Unterstützungsmaßnahmen notwendig sind, bedarf weiterer, gezielter Analysen.

Ein weiterer wichtiger Punkt bezüglich des Gesundheits- und Krankheitsmanagements ist die Informationsbeschaffung. Die Familien verbringen viel Zeit mit der Recherche zu dem Krankheitsbild, zu Experten und bestehenden Unterstützungsangeboten. Sie sind zumeist enttäuscht, da ihre Hoffnungen auf Information und Kontaktvermittlung durch behandelnde Mediziner nicht erfüllt werden.

Diese Frustration und der Wunsch nach Informationen ist eines der am häufigsten genannten Bedürfnisse der Familien mit Dystrophinopathien im Kindesalter (Conway, 2019). Es zeigt sich, dass die Familien durch intensive eigene Recherche und ihre Alltagserfahrungen die Experten der Erkrankung sind und medizinisches Fachpersonal oft weniger Kenntnisse zum Krankheitsbild besitzt als sie selbst. Dies stößt auf Unverständnis seitens der Familien und sorgt für ein gewisses Maß an Frustration. Ähnliche Erfahrungen machen auch andere Familien mit Kindern mit neurodegenerativen Erkrankungen (Rallison, 2013). Hier bedarf es der offenen Kommunikation mit den Eltern seitens der Behandler sowie der Bereitschaft, in enger Zusammenarbeit mit den Familien Therapiestrategien zu planen, Entwicklungsfortschritte zu analysieren und gegebenenfalls das Therapieschema anzupassen. Ein offenes Ohr für Probleme, Sorgen, Erfolge

und Ideen seitens der Familien, anderer Fachdisziplinen und Therapeuten ist essentiell bei der multiprofessionellen Betreuung der Patienten. Dies sind Aspekte, die eigentlich im Berufsethos der Ärzteschaft verankert sind, dennoch fühlen sich die Familien teilweise übergangen, ungenügend gehört oder haben das Gefühl, auf Ablehnung zu stoßen, wenn sie mit eigenen Ideen und Vorschlägen kommen.

Die Familien nennen einheitlich Selbsthilfegruppen und moderne Medien wie Blogs und Facebookgruppen als besonders bedeutsam, sowohl für die Informationsbeschaffung als auch für Empfehlungen zur Expertensuche. Ein weiterer wichtiger Aspekt der Selbsthilfe ist die soziale und emotionale Unterstützung, da sie Raum bietet, über Sorgen und Probleme im geschützten Rahmen zu sprechen, mit Personen, die die gleichen Erfahrungen gemacht haben. Dies zeigt sich auch in Untersuchungen zu anderen neuromuskulären Erkrankungen und wird seitens der betroffenen Familien wichtiger eingestuft als eine professionelle psychologische Unterstützung (Bothwell, 2002; Conway, 2019). Auch werden Selbsthilfegruppen in direkten Zusammenhang mit reduziertem Stress für die betreuenden Angehörigen assoziiert (Conway, 2019). Entsprechend sollten behandelnde Therapeuten und Mediziner ebenfalls Kenntnisse zu existierenden Selbsthilfegruppen besitzen.

Ein weiterer wichtiger Aspekt des Krankheitsmanagements ist, Zeit für die Selbstpflege zu finden. Zumeist werden eigene Bedürfnisse gegenüber denen des Kindes hinten angestellt, insbesondere in den ersten kritischen Jahren der Erkrankung. Familien mit älteren Kindern appellieren stark daran, dass sich Eltern auch Zeit für sich selbst, für die Paarbeziehung und zur Pflege sozialer Kontakte nehmen. Insbesondere soziale Kontakte gehen im Rahmen der Umstrukturierung des Alltags gehäuft verloren. Auch Conway zeigt in ihrer Untersuchung, dass das Bedürfnis zur Selbstpflege wiederholt von den befragten Personen als wichtig eingeordnet wird (Conway, 2019). Auch dies muss Beachtung bei der Planung und Umsetzung von Therapiestrategien finden und gegebenenfalls die Familien direkt darauf angesprochen werden, um frühzeitig auf Probleme aufmerksam zu werden.

Vertretung des Kindes

Die Themen dieser Kategorie finden in der vorhandenen Literatur zur MTM bisher keine Beachtung. Dabei ist deren Verständnis entscheidend, um eine gute Zusammenarbeit zwischen den Familien und Behandlern zu ermöglichen. Möglicherweise bedarf es hier teilweise auch des Überdenkens vorherrschender Handlungs- und Arbeitsweisen. Die Familien fordern, die zentrale Sammelstelle aller Befunde und Therapiestrategien zu sein. Sie sind diejenigen, die den Alltag

organisieren und bewältigen müssen. Dabei werden ihnen viele Hürden in den Weg gelegt. Sei es die behindertenunfreundliche Gestaltung der Innenstadt des Wohnortes, die ständigen Auseinandersetzungen mit Krankenkassen und Behörden bei der Bewilligung von Anträgen oder das Gefühl, bei Ärzten kein Gehör zu finden. Die Eltern lernen schnell, ihre Wünsche klar zu äußern und im Zweifelsfall auch entgegen einer vorherrschenden Lehrmeinung durchzusetzen. Ähnlich handhaben sie es auch hinsichtlich der Öffentlichkeitsarbeit. Wie oben bereits angesprochen, sehen sie eine große Diskrepanz bezüglich der angestrebten Integration und Inklusion behinderter Menschen in das öffentliche Alltagsleben und den bestehenden Gegebenheiten. Fehlende Barrierefreiheit in öffentliche Einrichtungen und Transportmitteln, Ignoranz seitens der Mitmenschen und Voreingenommenheit mit Stereotypisierung erschweren ihnen den Alltag und zehren an ihren Kräften.

Kontakte zu anderen Familien und Engagement in Selbsthilfegruppen bieten den Familien Gelegenheit zum Erfahrungsaustausch, aber auch emotionale Unterstützung durch Gleichgesinnte. Wichtige Instrumente sind soziale Medien wie Facebook und das Internet im Allgemeinen, wo auch länderübergreifende Kontakte geknüpft und Erfahrungen ausgetauscht werden können. Die Familien erleben erstmalig, mit der Situation nicht allein zu sein, dass es auch andere betroffene Familien in ähnlichen Situationen, mit gleichen Problemen gibt, und schöpfen daraus Kraft und neue Hoffnung. Dadurch können sie wiederum für andere Familien eine Unterstützung werden. Dennoch sind insbesondere Gruppen in sozialen Medien auch kritisch zu betrachten.

Querschnittsbereich – Die richtigen Entscheidungen treffen

Das Leben der Familien ist von ständigen Entscheidungen geprägt, die jede für sich weitreichende Konsequenzen nicht nur für das Leben des von MTM betroffenen Kindes, sondern auch Auswirkungen auf die gesamte Familienstruktur haben. Die Frage, was die richtige Entscheidung ist, ist der dauernde Begleiter der Eltern. Worin investiert man seine Kraft? Worum lohnt es sich zu kämpfen? Was ist zu einem späteren Zeitpunkt erneut zu versuchen und was ganz aufzugeben? Früher als sonst vielleicht üblich beschäftigen sich die Eltern mit der Frage nach der eigenen Gesundheit und Leistungsfähigkeit. Wie lange werden sie für ihr Kind da sein können? Das Bekommen und Annehmen von Unterstützung sowohl aus dem privaten als auch aus dem fachlichen Umfeld ist essentiell für die Familien, um die Herausforderung Myotubuläre Myopathie bewältigen zu können. Konsens der Eltern ist, dass, wenn man die grundsätzliche Entscheidung getroffen hat, die Erkrankung des Kindes anzunehmen, diese akzeptiert und

realisiert hat, eine jede Familie in die Situation hineinwächst und fit wird in den für sie wichtigen Bereichen. Die ständige Zerrissenheit der Familien zwischen Freude, Hoffnung und glücklichen Momenten auf der einen Seite und Ungewissheit, Angst, Verdruss und Erschöpfung auf der anderen Seite wird auch von Rallison (Rallison, 2013) beschrieben. Die Gedanken und Sorgen der Eltern, ihre Copingmechanismen und Strategien zur Entscheidungsfindung bedürfen weiterer eingehender Untersuchungen, um sie besser verstehen und die Familien gezielter unterstützen zu können.

6. Zusammenfassung

Unsere Studie zeigt, dass auch in der untersuchten deutschen Patientengruppe die schwere bis sehr schwere Form der Myotubulären Myopathie vorherrschend ist. Durch die gute medizinische Versorgung erreichen viele der Kinder das Kindergarten- und Schulalter. Dabei sind sie jedoch auf umfangreiche Unterstützungsmaßnahmen und eine interdisziplinäre medizinische Intensivbetreuung angewiesen. Hier bedarf es einer besseren fachübergreifenden Zusammenarbeit und ganzheitlichen Betrachtung des Erkrankungsbildes, sowohl von ärztlicher Seite als auch unter den behandelnden Therapeuten. Es gilt das Motto, dass die individuelle Medizin beim Patienten beginnt und dieser in seiner Ganzheit als Individuum und Teil eines Familiensystems gesehen werden muss.

Die Pflege dieser Kinder in der Häuslichkeit und die damit verbundene familiäre Eingliederung ist mit umfangreicher Hilfsmittelversorgung und sozialmedizinischer Unterstützung sehr gut möglich. Die Einbeziehung eines häuslichen Pflegedienstes sehen die Eltern trotz großer Probleme und Unsicherheiten insgesamt als Entlastung an. Die Sprachentwicklung ist auch bei tracheotomierten und beatmeten Kindern möglich, wenn auch verzögert. Wie bereits durch McEntagart, 2002, beschrieben, erschwert die Dysarthrie teilweise die Verständlichkeit. Mit zunehmendem Einhören in den Patienten ist jedoch eine gute sprachliche Kommunikation bei einigen Patienten möglich. Andere genutzte Kommunikationsformen sind vorwiegend Sprachprogramme via Tablets und teilweise einfache Zeichensprache. Auch wenn eine Intelligenztestung im Rahmen dieser Untersuchung nicht erfolgt ist, zeigt die Tatsache, dass die beschulten Kinder zumeist in Schulen und Kindergärten mit regulärem Lehr- bzw. Förderplan eingegliedert sind, eine normale Intelligenzentwicklung an. Ein Kindergarten- und Schulbesuch ist für Kinder mit Myotubulärer Myopathie möglich und sinnvoll. Selbiger bedarf jedoch der genauen und frühzeitigen Planung, da zumeist viele rechtliche, behördliche und

organisatorische Hürden genommen werden müssen. Weitere Untersuchungen sind hier notwendig.

Die Familien nutzen ein umfangreiches Spektrum an medizinischen und Alltagshilfsmitteln. Hier bedarf es bei der Verordnung und Organisation genauer Rücksprachen mit den Familien und die ständige Überwachung der Passform und Nutzbarkeit. Insbesondere die räumlichen Gegebenheiten des Wohnumfeldes müssen hinsichtlich der Anwendbarkeit von Hilfs- und Therapiemitteln Berücksichtigung finden.

Die vorherrschende Maßnahme, die alle Familien zur Förderung der Entwicklung ihrer Kinder ergreifen, ist die eingehende Recherche hinsichtlich der Erkrankung, spezialisierten Behandlern und ihren rechtlichen Ansprüchen, um die Interessen ihres Kindes bestmöglich zu vertreten. Dies kostet die Familien viel Zeit und Kraft. Insbesondere beklagen sie ständige Auseinandersetzungen mit Hilfsmittelversorgern und Krankenkassen bei der Genehmigung und Umsetzung dringend benötigter medizinischer Hilfsmittel und Pflegeansprüche.

Wichtige Quelle der Informationsbeschaffung sowie Forum zum Problemaustausch und zur sozialen Unterstützung stellen Selbsthilfegruppen und deren Vernetzung über soziale Medien dar.

Die Unternehmungen der Familien zur optimalen Förderung der Patienten reichen von der Therapieplanung und Freizeitgestaltung, über das Erkämpfen des Kindergarten- bzw. Schulbesuchs bis zur anwaltschaftlichen Vertretung des Kindes sowohl in der Öffentlichkeit als auch gegenüber Behandlern und Behörden. Dies kostet die Familien viel Kraft und Zeit. Die ständige Anwesenheit von Pflegediensten, Therapeuten und Technikern bringt weitere Unruhe in das Familienleben, welches durch die Erkrankung des Kindes vollständig umgekrempelt wird. Insbesondere Familien mit gesunden Geschwisterkindern leben in einem ständigen Zwiespalt, alles für das erkrankte Kind zu tun und gleichzeitig ausreichend Liebe, Zeit und Aufmerksamkeit den gesunden Geschwistern zukommen zu lassen. Letztlich folgen jedoch alle ergriffenen Maßnahmen dem Ziel, die Entwicklung des Kindes zu fördern, und sind gleichzeitig die Grundvoraussetzung zur Integration des erkrankten Kindes in den Familienverbund und machen dadurch das familiäre Zusammenleben erst möglich.

6.1 Schlussfolgerung und Ausblick

Es bedarf flächendeckend einer besseren Organisation bei der Versorgung der von Myotubulärer Myopathie betroffenen Kinder. Wichtig ist die enge Vernetzung der einzelnen

Behandler (Fachärzte, Neuropädiater, Therapeuten, Hausärzte, ect.) zur Planung des Therapie- und Behandlungsregimes in enger Zusammenarbeit mit den Familien.

Des Weiteren benötigen die Familien kompetente Unterstützung hinsichtlich rechtlicher Ansprüche sowie bei den Auseinandersetzungen mit Krankenkassen und Behörden.

Trotz geltendem Inklusionsgesetz bedarf es dringender Anpassungen hinsichtlich der Umsetzung des Selbigen, da oft räumliche Gegebenheiten oder personelle Einschränkungen einer erfolgreichen Inklusion und Integration im Wege stehen. Das Recht auf Kindergarten- oder Schulbesuch darf nicht von den Eltern erkämpft werden müssen.

Selbsthilfe- und Facebookgruppen haben einen hohen Stellenwert für die Familien. Sie sollten einerseits kritisch betrachtet werden, da keine Kontrolle der dort zur Verfügung stehenden Informationen hinsichtlich der Sicherheit und Anwendbarkeit empfohlener Therapiekonzepte und Hilfsmittel gewährleistet ist. Andererseits müssen Behandler offen den positiven Aspekten solcher Gruppen gegenüberstehen und ein offenes Ohr für die Vorschläge und Überlegungen der Patientenfamilien haben. Nicht zuletzt auch im Sinne der positiven Entwicklung des Arzt-Patienten/Familien-Verhältnisses.

Die umfangreiche Hilfsmittelversorgung, wie im Abschnitt 4.2.2 beschrieben, ist sinnvoll und notwendig zur Gewährleistung der Mobilität und guten Lebensqualität der Patienten.

Der Pflegenotstand ist auch und besonders für die Familien mit intensivpflichtigen Kindern zu spüren. Es bedarf eines hohen Einfühlungsvermögens und großer Sensibilität für die Eigenheiten einer jeden Familie seitens des Personals der häuslichen Krankenpflege. Personelle Engpässe und zu kurz kalkulierte Pflegezeiten erschweren dies. Eine bessere Unterstützung der Pflege seitens der Politik ist dringend notwendig.

Im Hinblick auf laufende und anstehende klinische Studien zu potentiellen Therapien (Gentherapie und Dynamin2-Modulation) bedarf es weiterer umfangreicher Untersuchungen zum Krankheitsverlauf und zur Disease Burden.

Die vielversprechenden Therapieansätze, wenn auch zum Teil noch experimentell, stellen eine stetig zunehmende Lebenserwartung der Patienten in Aussicht, so dass Untersuchungen zur schulischen Förderung, Intelligenzentwicklung und geeigneten Beschulungsmöglichkeiten weiter in den Mittelpunkt des Interesses treten. Weiterhin bedarf es der weiteren Untersuchung hinsichtlich geeigneter physiotherapeutischer Behandlungsansätze, um daraus geeignete Behandlungsmethoden und möglicherweise die Entwicklung eines standardisierten physiotherapeutischen Behandlungskonzeptes zu ermöglichen.

Mit unserer Untersuchung leisten wir einen ersten entscheidenden Beitrag zum besseren Verständnis der Erkrankung hinsichtlich ihrer Auswirkungen auf den einzelnen Patienten und die Familien sowie zur aktuellen Versorgungssituation in Deutschland. Unsere Ergebnisse stellen außerdem eine geeignete Grundlage für weiterführende Untersuchungen dar. Die angewandte Methodik eignet sich sehr gut für die Erlangung neuer Erkenntnisse zu den Lebensumständen der Familien, aber auch zur Versorgungs- und Betreuungssituation. Wir sehen das angewandte Studienprotokoll als geeignet an, auch bei Untersuchungen zu anderen seltenen Erkrankungen Anwendung zu finden.

7. Literaturverzeichnis

- Aasen, Line; Ponton, Irene Gynnild; Johannessen, Anne-Kari Myrvold (2019): Being in control and striving for normalisation: A Norwegian pilot study on parents' perceptions of hospital-at-home. In: *Scandinavian journal of caring sciences* 33 (1), S. 102–110. DOI: 10.1111/scs.12606.
- Abath Neto, Osorio; Silva, Marina Rodrigues E.; Martins, Cristiane de Araujo; Oliveira, Acary de Souza Bulle; Reed, Umbertina Conti; Biancalana, Valerie et al. (2016): A Study of a Cohort of X-Linked Myotubular Myopathy at the Clinical, Histologic, and Genetic Levels. In: *Pediatric neurology* 58, S. 107–112. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2016.01.023.
- Al-Qusairi, Lama; Weiss, Norbert; Toussaint, Anne; Berbey, Celine; Messaddeq, Nadia; Kretz, Christine et al. (2009): T-tubule disorganization and defective excitation-contraction coupling in muscle fibers lacking myotubularin lipid phosphatase. In: *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 106 (44), S. 18763–18768. DOI: 10.1073/pnas.0900705106.
- Ambler, Mary W.; Neave, Charles; Singer, Don B. (1984): X-linked recessive myotubular myopathy. II. Muscle morphology and human myogenesis. In: *Human Pathology* 15 (12), S. 1107–1120. DOI: 10.1016/S0046-8177(84)80305-6.
- Amburgey, Kimberly; Tsuchiya, Etsuko; Chastonay, Sabine de; Glueck, Michael; Alvarez, Rachel; Nguyen, Cam-Tu et al. (2017): A natural history study of X-linked myotubular myopathy. In: *Neurology* 89 (13), S. 1355–1364. DOI: 10.1212/WNL.0000000000004415.
- Badurska, B.; Fidzianska, A.; Kamieniecka, Z.; Prot, J.; Strugalska, H. (1969): Myotubular myopathy. In: *Journal of the neurological sciences* 8 (3), S. 563–571.
- Barth, P. G.; Dubowitz, V. (1998): X-linked myotubular myopathy--a long-term follow-up study. In: *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society* 2 (1), S. 49–56.
- Beggs, Alan H.; Byrne, Barry J.; Chastonay, Sabine de; Haselkorn, Tmirah; Hughes, Imelda; James, Emma S. et al. (2018): A multicenter, retrospective medical record review of X-linked myotubular myopathy: The recensu study. In: *Muscle & nerve* 57 (4), S. 550–560. DOI: 10.1002/mus.26018.
- Biancalana, Valerie; Beggs, Alan H.; Das, Soma; Jungbluth, Heinz; Kress, Wolfram; Nishino, Ichizo et al. (2012): Clinical utility gene card for: Centronuclear and myotubular myopathies. In: *European journal of human genetics : EJHG* 20 (10). DOI: 10.1038/ejhg.2012.91.
- Bijarnia, Sunita; Puri, Ratna D.; Jain, Monika; Kler, Neelam; Roy, Subimal; Urtizbera, J. Andoni et al. (2010): Mutation studies in X-linked myotubular myopathy in three Indian families. In: *Indian journal of pediatrics* 77 (4), S. 431–433. DOI: 10.1007/s12098-010-0057-6.
- Bothwell, J. E.; Dooley, J. M.; Gordon, K. E.; MacAuley, A.; Camfield, P. R.; MacSween, J. (2002): Duchenne muscular dystrophy--parental perceptions. In: *Clinical pediatrics* 41 (2), S. 105–109. DOI: 10.1177/000992280204100206.
- Buj-Bello, Anna; Fougerousse, Françoise; Schwab, Yannick; Messaddeq, Nadia; Spehner, Daniele; Pierson, Christopher R. et al. (2008): AAV-mediated intramuscular delivery of myotubularin corrects the myotubular myopathy phenotype in targeted murine muscle and suggests a function in plasma membrane homeostasis. In: *Human molecular genetics* 17 (14), S. 2132–2143. DOI: 10.1093/hmg/ddn112.

- Cahill, Patrick J.; Rinella, Anthony S.; Bielski, Robert J. (2007): Orthopaedic complications of myotubular myopathy. In: *Journal of pediatric orthopedics* 27 (1), S. 98–103. DOI: 10.1097/BPO.0b013e31802b6c73.
- Castor, Charlotte; Landgren, Kajsa; Hansson, Helena; Kristensson Hallström, Inger (2018): A possibility for strengthening family life and health: Family members' lived experience when a sick child receives home care in Sweden. In: *Health & social care in the community* 26 (2), S. 224–231. DOI: 10.1111/hsc.12512.
- Childers, Martin K.; Joubert, Romain; Poulard, Karine; Moal, Christelle; Grange, Robert W.; Doering, Jonathan A. et al. (2014): Gene therapy prolongs survival and restores function in murine and canine models of myotubular myopathy. In: *Science translational medicine* 6 (220), 220ra10. DOI: 10.1126/scitranslmed.3007523.
- Conway, Kristin M.; Eichinger, Katy; Trout, Christina; Romitti, Paul A.; Mathews, Katherine D.; Pandya, Shree K. (2019): Needs management in families affected by childhood-onset dystrophinopathies. In: *SAGE open medicine* 7, 2050312119834470. DOI: 10.1177/2050312119834470.
- Das S, Dowling J, Pierson CR (2002 Feb 25 [Updated 2011 Oct 6]): X-Linked Centronuclear Myopathy. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *GeneReviews*®. Online verfügbar unter <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1432/>, zuletzt geprüft am 06.10.2011.
- Deavin, Antoinette; Greasley, Pete; Dixon, Clare (2018): Children's Perspectives on Living With a Sibling With a Chronic Illness. In: *Pediatrics* 142 (2). DOI: 10.1542/peds.2017-4151.
- Demonbreun, Alexis R.; McNally, Elizabeth M. (2014): Dynamin 2 the rescue for centronuclear myopathy. In: *The Journal of clinical investigation* 124 (3), S. 976–978. DOI: 10.1172/JCI74434.
- Donders, G.; Moerman, P.; Devlieger, H.; Spitz, B.; van Assche, F. A. (1987): X-linked centronuclear myopathy as a cause of floppy baby. In: *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology* 24 (1), S. 33–38. DOI: 10.1016/0028-2243(87)90034-7.
- Dresing, Thorsten; Pehl, Thorsten (Hg.) (2015): Praxisbuch Interview, Transkription & Analyse. Anleitungen und Regelsysteme für qualitativ Forschende. 6. Auflage. Marburg: Dr. Dresing und Pehl GmbH.
- Fidani, L.; Karagianni, P.; Tsakalidis, C.; Mitsiako, G.; Hatzioannidis, I.; Biancalana, V.; Nikolaidis, N. (2011): Identification of a mutation in the MTM1 gene, associated with X-linked myotubular myopathy, in a Greek family. In: *Hippokratia* 15 (3), S. 278–279.
- Gravelle, A. M. (1997): Caring for a child with a progressive illness during the complex chronic phase: parents' experience of facing adversity. In: *Journal of advanced nursing* 25 (4), S. 738–745. DOI: 10.1046/j.1365-2648.1997.1997025738.x.
- Helfferich, Cornelia (2011): Die Qualität qualitativer Daten. Manual für die Durchführung qualitativer Interviews. 4. Auflage. Wiesbaden: VS Verlag für Sozialwissenschaften / Springer Fachmedien Wiesbaden GmbH Wiesbaden. Online verfügbar unter <http://dx.doi.org/10.1007/978-3-531-92076-4>.
- Helliwell, T. R.; Ellis, I. H.; Appleton, R. E. (1998): Myotubular myopathy: morphological, immunohistochemical and clinical variation. In: *Neuromuscular disorders : NMD* 8 (3-4), S. 152–161.
- Herman, G. E.; Finegold, M.; Zhao, W.; Gouyon, B. de; Metzzenberg, A. (1999): Medical complications in long-term survivors with X-linked myotubular myopathy. In: *The Journal of pediatrics* 134 (2), S. 206–214.

- Herman, Gail E.; Kopacz, Kevin; Zhao, Wei; Mills, Patti L.; Metzenberg, Aida; Das, Soma (2002): Characterization of mutations in fifty North American patients with X-linked myotubular myopathy. In: *Human mutation* 19 (2), S. 114–121. DOI: 10.1002/humu.10033.
- Hoffjan, Sabine; Thiels, Charlotte; Vorgerd, Matthias; Neuen-Jacob, Eva; Epplen, Jorg T.; Kress, Wolfram (2006): Extreme phenotypic variability in a German family with X-linked myotubular myopathy associated with E404K mutation in MTM1. In: *Neuromuscular disorders : NMD* 16 (11), S. 749–753. DOI: 10.1016/j.nmd.2006.07.020.
- Jeon, Ji Hyun; Namgung, Ran; Park, Min Soo; Park, Kook In; Lee, Chul; Lee, Jin Sung; Kim, Se Hoon (2011): X-linked myotubular myopathy in a family with two infant siblings: a case with MTM1 mutation. In: *Yonsei medical journal* 52 (3), S. 547–550. DOI: 10.3349/ymj.2011.52.3.547.
- Jungbluth, Heinz; Wallgren-Pettersson, Carina; Laporte, Jocelyn (2008): Centronuclear (myotubular) myopathy. In: *Orphanet journal of rare diseases* 3, S. 26. DOI: 10.1186/1750-1172-3-26.
- Ketel, Katharina; Krauss, Michael; Nicot, Anne-Sophie; Puchkov, Dmytro; Wieffer, Marnix; Müller, Rainer et al. (2016): A phosphoinositide conversion mechanism for exit from endosomes. In: *Nature* 529 (7586), S. 408–412. DOI: 10.1038/nature16516.
- Kleemann, Frank; Krähnke, Uwe; Matuschek, Ingo (2009): Interpretative Sozialforschung [Medienkombination]. Eine praxisorientierte Einführung. 1. Aufl. Wiesbaden: VS Verl. für Sozialwiss (Lehrbuch).
- Koga, Hiroshi; Miyako, Kenichi; Suga, Naohiro; Hidaka, Tomoko; Takahashi, Noboru (2012): Predisposition to subdural hemorrhage in X-linked myotubular myopathy. In: *Pediatric neurology* 46 (5), S. 332–334. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2012.02.026.
- Laporte, J. (1997): Mutations in the MTM1 gene implicated in X-linked myotubular myopathy. ENMC International Consortium. In: *Human molecular genetics* 6 (9), S. 1505–1511. DOI: 10.1093/hmg/6.9.1505.
- Lawlor, Michael W.; Armstrong, Dustin; Viola, Marissa G.; Widrick, Jeffrey J.; Meng, Hui; Grange, Robert W. et al. (2013): Enzyme replacement therapy rescues weakness and improves muscle pathology in mice with X-linked myotubular myopathy. In: *Human molecular genetics* 22 (8), S. 1525–1538. DOI: 10.1093/hmg/ddt003.
- Mayring, Philipp (2010): Qualitative Inhaltsanalyse. Grundlagen und Techniken. 11., aktualisierte und überarb. Aufl. Weinheim: Beltz (Beltz Pädagogik). Online verfügbar unter http://deposit.d-nb.de/cgi-bin/dokserv?id=3470001&prov=M&dok_var=1&dok_ext=htm.
- McEntagart, Meriel; Parsons, Gretchen; Buj-Bello, Anna; Biancalana, Valérie; Fenton, Iain; Little, Mark et al. (2002): Genotype–phenotype correlations in X-linked myotubular myopathy. In: *Neuromuscular Disorders* 12 (10), S. 939–946. DOI: 10.1016/S0960-8966(02)00153-0.
- Mruck, Katja; Mey, Günter: Qualitative Forschung: Zur Einführung in einen prosperierenden Wissenschaftszweig. Unter Mitarbeit von GESIS - Leibniz-Institut für Sozialwissenschaften.
- North, Kathryn N. (2011): Clinical approach to the diagnosis of congenital myopathies. In: *Seminars in pediatric neurology* 18 (4), S. 216–220. DOI: 10.1016/j.spen.2011.10.002.
- Pierson, Christopher R. (2015): Gene therapy in myotubular myopathy: promising progress and future directions. In: *Annals of translational medicine* 3 (5), S. 61. DOI: 10.3978/j.issn.2305-5839.2015.01.11.

- Rallison, Lillian B.; Raffin-Bouchal, Shelley (2013): Living in the in-between: families caring for a child with a progressive neurodegenerative illness. In: *Qualitative health research* 23 (2), S. 194–206. DOI: 10.1177/1049732312467232.
- Romero, Norma Beatriz (2010): Centronuclear myopathies: a widening concept. In: *Neuromuscular disorders : NMD* 20 (4), S. 223–228. DOI: 10.1016/j.nmd.2010.01.014.
- Siddiq, Shabnaz; Wilson, Brenda J.; Graham, Ian D.; Lamoureux, Monica; Khangura, Sara D.; Tingley, Kylie et al. (2016): Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study. In: *Orphanet journal of rare diseases* 11 (1), S. 168. DOI: 10.1186/s13023-016-0548-2.
- Spiro, A. J.; Shy, G. M.; Gonatas, N. K. (1966): Myotubular myopathy. Persistence of fetal muscle in an adolescent boy. In: *Archives of neurology* 14 (1), S. 1–14.
- Tanner, Stephan M.; Laporte, Jocelyn; Guiraud-Chaumeil, Christophe; Liechti-Gallati, Sabina (1998): Confirmation of prenatal diagnosis results of X-linked recessive myotubular myopathy by mutational screening, and description of three new mutations in the MTM1 gene. In: *Hum. Mutat.* 11 (1), S. 62–68. DOI: 10.1002/(SICI)1098-1004(1998)11:1<62::AID-HUMU10>3.3.CO;2-C.
- Wallgren-Pettersson, C.; Clarke, A.; Samson, F.; Fardeau, M.; Dubowitz, V.; Moser, H. et al. (1995): The myotubular myopathies: differential diagnosis of the X linked recessive, autosomal dominant, and autosomal recessive forms and present state of DNA studies. In: *Journal of medical genetics* 32 (9), S. 673–679.
- Wang, Ching H.; Dowling, James J.; North, Kathryn; Schroth, Mary K.; Sejersen, Thomas; Shapiro, Frederic et al. (2012): Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. In: *Journal of child neurology* 27 (3), S. 363–382. DOI: 10.1177/0883073812436605.
- Witzel, Andreas (2000): Das Problemzentrierte Interview. In: *Forum: qualitative social research* 1 (1, Art.22). Online verfügbar unter <http://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/1132>.

8. Thesen

1. Zentrale Unterstützungsangebote mit festen Ansprechpartnern entlasten die Familien.
2. Die Neuorganisation des Familienalltags stellt die größte Herausforderung für die Familien dar.
3. Bürokratische Gegebenheiten sind für die Familien in allen Lebensbereichen eine kaum zumutbare Erschwernis.
4. Frustration und Enttäuschungen von Familien mit behandelnden Ärzten kann durch eine bessere Vernetzung der Fachdisziplinen untereinander und regelmäßigen Jour fixe mit den Eltern hinsichtlich des aktuellen Standes des Behandlungsregimes vorgebeugt werden.
5. Es bedarf der besseren Vernetzung von behandelnden Therapeuten verschiedener Disziplinen zur optimalen Förderung von Kindern mit MTM.
6. Ein Schulbesuch nach Regelschul-Lehrplan ist bei normaler Intelligenzentwicklung für Kinder mit MTM möglich, wird jedoch durch landes- und schulpolitische Gegebenheiten unnötig erschwert.
7. Kenntnisse über bestehende Selbsthilfegruppen müssen bei der Betreuung eines Patienten mit MTM oder einer anderen seltenen Erkrankung vorhanden sein und ein Kontakt, neben psychologischen Angeboten, den Familien auf Wunsch vermittelt werden.
8. Soziale Medien wie Facebook sollten kritisch betrachtet, deren positive Effekte für betroffene Familien jedoch in den Vordergrund gestellt werden.
9. Das dieser Arbeit zugrunde liegende Studienprotokoll lässt sich auf andere seltene Erkrankungen übertragen.

9. Anhang

9.1 Einfaches Transkriptionssystem nach Dresing/Pehl (Dresing/Pehl, 2011)

1. Es wird wörtlich transkribiert, also nicht lautsprachlich oder zusammenfassend. Vorhandene Dialekte werden möglichst wortgenau ins Hochdeutsche übersetzt. Wenn keine eindeutige Übersetzung möglich ist, wird der Dialekt beibehalten.
2. Wortverschleifungen werden nicht transkribiert, sondern an das Schriftdeutsch angenähert. Die Satzform wird beibehalten, auch wenn sie syntaktische Fehler beinhaltet.
3. Wort- und Satzabbrüche sowie Stottern werden geglättet bzw. ausgelassen, Wortdoppelungen nur erfasst, wenn sie als Stilmittel zur Betonung genutzt werden. „Ganze“ Halbsätze, denen nur die Vollendung fehlt, werden jedoch erfasst und mit dem Abbruchzeichen / gekennzeichnet.
4. Interpunktion wird zu Gunsten der Lesbarkeit geglättet, das heißt, bei kurzem Senken der Stimme oder uneindeutiger Betonung wird eher ein Punkt als ein Komma gesetzt. Dabei sollen Sinneinheiten beibehalten werden.
5. Pausen werden durch drei Auslassungspunkte in Klammern (...) markiert.
6. Verständnissignale des gerade nicht Sprechenden wie „mhm, aha, ja, genau, ähm“ etc. werden nicht transkribiert. AUSNAHME: Eine Antwort besteht NUR aus „mhm“ ohne jegliche weitere Ausführung. Dies wird als „mhm (bejahend)“, oder „mhm (verneinend)“ erfasst, je nach Interpretation.
7. Besonders betonte Wörter oder Äußerungen werden durch GROSSSCHREIBUNG gekennzeichnet.
8. Jeder Sprecherbeitrag erhält eigene Absätze. Zwischen den Sprechern gibt es eine freie, leere Zeile. Auch kurze Einwürfe werden in einem separaten Absatz transkribiert. Mindestens am Ende eines Absatzes werden Zeitmarken eingefügt.
9. Emotionale nonverbale Äußerungen der befragten Person und des Interviewers, die die Aussage unterstützen oder verdeutlichen (etwa wie Lachen oder Seufzen), werden beim Einsatz in Klammern notiert.
10. Unverständliche Wörter werden mit (unv.) gekennzeichnet. Längere unverständliche Passagen sollen möglichst mit der Ursache versehen werden (unv. Handystörgeräusch) oder (unv. Mikrophon rauscht). Vermutet man einen Wortlaut, ist sich aber nicht sicher, wird das Wort bzw. der Satzteil mit einem Fragezeichen in Klammern gesetzt. Generell werden alle unverständlichen Stellen mit einer Zeitmarke versehen, wenn innerhalb von einer Minute keine Zeitmarke gesetzt ist.
11. Die interviewende Person wird durch ein „I“: die befragte Person durch eine „B“: oder „L“: gekennzeichnet. Bei mehreren Interviewpartnern wird dem Kürzel eine entsprechende Kennnummer zugeordnet.

9.2 Kodierleitfaden

Fragestellung:

Was wurde von Familien, Ärzten und Therapeuten unternommen, um die PHYSISCHE sowie FEINMOTORISCHE und PSYCHISCHE Entwicklung der Kinder zu fördern?

Physische & feinmotorische Entwicklungsförderung

Dies beinhaltet folgende Teilaspekte:

- Angewandte medizinische Therapien
 - Alle Therapien, die durch ausgebildete und anerkannte Therapeuten und/oder Ärzte durchgeführt werden
- Angewandte Therapien, die von den Eltern durchgeführt werden/wurden
 - Therapie-/Fördereinheiten, die durch die Eltern entweder nach Anleitung durch einen Experten oder durch Selbstschulung durchgeführt werden
- Im Alltag angewandte Hilfsmittel
 - Hilfsmittel sind Geräte und/oder Gegenstände, die ein Defizit ausgleichen und/oder medizinisch notwendig/überlebenswichtig sind
- In der Therapie eingesetzte Hilfsmittel
 - Hilfsmittel, die den Therapieerfolg erhöhen oder überhaupt erst gewährleisten
 - Hilfsmittel, die die Mitarbeit und Motivation des Kindes verstärken
 - Es handelt sich nicht um überlebenswichtige Hilfsmittel
- Umgang mit Infekten o.ä.
- Regelmäßige ärztliche Vorstellungen

Psychische Entwicklung

- Kommunikation mit dem Kind und ggf. angewandte Kommunikationshilfen
- Therapeutische Förderung
 - Jede Förderung, durchgeführt durch ausgebildete Therapeuten und/oder die durch selbige angeleiteten Eltern/Pfleger/Angehörigen
 - Beispielsweise Angebote der Frühförderung
- Maßnahmen zur Förderung der psychosozialen Entwicklung
 - Insbesondere Aspekte wie Spielgruppen, Kindergarten, Schule und soziale Integration, Geschwister

Aspekte, die sowohl die physische/feinmotorische als auch die psychische Entwicklung fördern helfen

- Aktivitäten, Ausflüge, Reisen etc., die von den Eltern organisiert werden
 - Ausgenommen sind hier Reisen zu medizinischen Terminen
- Weiterbildung und Schulung der Eltern/Pfleger/Angehörigen
 - Anleitung durch Experten oder autodidaktischer Wissenserwerb
- Umgebungsgestaltung, Spielangebote
- Grundeinstellung der Eltern
 - Einschließlich Aspekte der Selbstpflege, Grundsatzentscheidungen und Aspekte der Familienpflege
- Informationsbeschaffung
 - Wo nehmen Familien Ideen her

Erklärung über frühere Promotionsversuche

Ich erkläre, dass ich mich an keiner anderen Hochschule einem Promotionsverfahren unterzogen bzw. eine Promotion begonnen habe.

Leipzig, den 15.01.2020 _____

Erklärung zum Wahrheitsgehalt der Angaben

Ich erkläre, die Angaben wahrheitsgemäß gemacht und die wissenschaftliche Arbeit an keiner anderen wissenschaftlichen Einrichtung zur Erlangung eines akademischen Grades eingereicht zu haben.

Leipzig, den 15.01.2020 _____

Eidesstattliche Erklärung

Ich erkläre an Eides statt, dass ich die Arbeit selbstständig und ohne fremde Hilfe verfasst habe. Alle Regeln der guten wissenschaftlichen Praxis wurden eingehalten; es wurden keine anderen als die von mir angegebenen Quellen und Hilfsmittel benutzt und die den benutzten Werken wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen als solche kenntlich gemacht.

Leipzig, den 15. 01. 2020 _____

Förderung

Promotionsstipendium der FAZIT-Stiftung 2016/2017.
2 Reisestipendien der FAZIT-Stiftung zur Teilnahme an Familienkonferenzen.
Forschungsstipendium des Vereins ZNM-Zusammen stark e.V. für die Interviewtranskription.

Danksagung

Frau Prof. Dr. med. Hoffmann und Frau Dr. rer. medic. Luderer
gilt mein ganz besonderer Dank für die umfassende und großartige Unterstützung bei der
Erstellung dieser Dissertationsschrift.

Ein Dank an Frau Weber, welche die Transkription unterstützte.

An dieser Stelle möchte ich ausdrücklich die Mitwirkung der teilnehmenden Familien und des
Vereins ZNM-Zusammenstark e.V. hervorheben, als Grundlage der Erstellung der vorliegenden
Dissertationsschrift.

Nicht zuletzt gilt mein Dank vor allem meiner Familie für die Inspiration, Motivation und
Unterstützung nicht nur bei der Erstellung dieser Promotion.