

Für eine verbesserte Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit
Stoffwechselerkrankungen –

Implementierung einer Sprechstunde „Sozialberatung/Case Management“ und
Begleitforschung (mixed-methods-study)

<p>Prof. Dr. med. Thomas Lücke Direktor der Universitätskinderklinik im St. Josef Hospital Alexandrinestraße 5 44791 Bochum</p>	<p>Katholisches Klinikum Bochum® St. Josef-Hospital</p>  <p>UK RUB UNIVERSITÄTSKLINIKUM DER RUHR-UNIVERSITÄT BOCHUM</p>
<p>Prof. Dr. med. Andreas Seidel Hochschule Nordhausen Weinberghof 4 99734 Nordhausen</p>	 <p>HOCHSCHULE NORDHAUSEN University of Applied Sciences</p>

Abschlussbericht

Einleitung

In der Behandlung von Stoffwechselerkrankungen haben in den letzten Jahrzehnten zum Teil große Fortschritte erreicht werden können (Saudubray, Baumgartner & Walter, 2016; Wraith, 2013). Als Outcomes von Therapiestudien stehen dabei fast immer Verbesserungen der Körperfunktionen sowie, bei einigen Stoffwechselstörungen, die Überlebensdauer im Mittelpunkt der Betrachtung (Malm & Mansson, 2010; Somanadhan & Larkin, 2016). Neuere Untersuchungen beleuchten die Lebensqualität der Patienten (Hendriksz et al. 2016; Jurecki et al., 2017). Die Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselstörungen ist bislang nicht ausreichend erforscht. Auch das bio-psycho- soziale Modell der ICF findet im Bereich der Versorgungsforschung bei diesen Gesundheitsstörungen bislang nur eingeschränkt Anwendung. Ebenfalls nur unzureichend berücksichtigt werden die Perspektiven der betroffenen Patienten und deren Familien. Häufig liegt der Fokus der medizinischen und therapeutischen Fachleute insbesondere auf Körperfunktionen und –strukturen (Camp et al, 2014; Cross & Hare, 2013; Fayed et al., 2014). Werden allerdings die betroffenen Patienten zu ihrem Gesundheitsstatus befragt, benennen sie häufiger Aktivitäten und Teilhabeaspekte sowie Kontextfaktoren (Fayed et al. 2014). Wird die Relevanz von Aktivität und Partizipation für Patienten betrachtet, so erscheint es bemerkenswert, dass im Bereich der Forschung weiterhin Funktions- und Strukturstörungen im Mittelpunkt von Studien stehen (Fayed et al., 2014). In diesen Untersuchungen zeigen keine der hilfreichen Interventionen Effekte über mehr als einen ICF- Bereich. Das macht deutlich, dass die Bedeutung der Klärung der Behandlungsziele mit den betroffenen Patienten und deren Eltern sowie die interdisziplinäre Zusammenarbeit von Behandlungsteams von großer Bedeutung sind (Seidel, 2015).

Bei Kindern und Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen sind psychische Auffälligkeiten und Störungen oft häufiger als in der entsprechenden Allgemeinbevölkerung (Lücke 2019). Diese benötigen Hilfe und Unterstützung ihrer Familie, was somit auch den gesamten Familienalltag und das Leben aller Familienmitglieder beeinflusst (Daelman et al, 2014; Klasen et al., 2017; Lücke 2019). In Deutschland gibt es keine aktuellen Zahlen zur Prävalenz psychischer Störungen bei Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselstörungen. In den

Sprechstunden wird meist nicht routinemäßig nach psychischen Störungen gesucht, insbesondere dann nicht, wenn die Symptomatik nicht geschildert wird oder nicht offensichtlich ist, wie bei primär internalisierenden Störungsbildern.

Das übergeordnete Ziel des Projektes ist die Verbesserung der Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselstörungen.

Dies soll folgendermaßen erfolgen:

1. Die Implementierung einer Sprechstunde „Sozialberatung/ Case Management“ in der klinischen Behandlung.
2. Eine stärkere Partizipation der Patienten und deren Familien. Dabei erfolgt eine Beschreibung der funktionalen Gesundheit aus Sicht der betroffenen Kinder und Jugendlichen sowie deren Eltern / Erziehungsberechtigten. Hierbei werden für den Gesundheitszustand und die Therapieziele relevante Kontextfaktoren als Förderfaktoren und Barrieren aus Sicht der Betroffenen identifiziert.
3. Kenntnisk Gewinn zu psychischen Belastungen/ Auffälligkeiten resp. psychischer Komorbiditäten. Dies erfolgt durch die Erfassung und Beschreibung der psychischen Symptome und Auffälligkeiten bei den Patienten durch Befragung der Eltern und – soweit dies möglich ist- auch der Patienten mit einem standardisierten Fragebogen. Dabei soll ein Vergleich dieser Ergebnisse mit den repräsentativen Ergebnissen der KiGGS-/ BELLA- Studie erfolgen. Die Hypothese lautet: Psychische Symptome und Auffälligkeiten sind bei Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselerkrankungen häufiger vorhanden als in der auf das Alter bezogenen Allgemeinbevölkerung in Deutschland.
4. Bekanntmachen der Erfahrungen und Ergebnisse sowie deren Umsetzung in die Praxis: Die Erfahrungen und Ergebnisse sollen publiziert werden, damit diese in der täglichen Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselerkrankungen Berücksichtigung finden können. In der Universitätskinderklinik Bochum sollten die Ergebnisse und Erkenntnisse aus der Studie direkt in das ambulante und stationäre Behandlungssetting miteinbezogen werden.

Methodik

Bei dem Forschungsprojekt handelt es sich um eine „mixed- methods- study“, das heißt die Studie beinhaltet eine qualitative und quantitative Methodik. In der Stoffwechselsprechstunde, die jeden Donnerstag stattfindet, sind Herr Prof. Dr. Lücke, Julia Weinert (Diätassistentin) und Manuela Malek (Sozialberatung) anwesend. Innerhalb der Sprechstunde wurden die Patienten und Angehörige über das Angebot der Sozialberatung / des Case Managements sowie über die aktuell laufende Forschungsstudie informiert. Über die Sprechstunde erfolgte also die Rekrutierung für die Interviews (qualitative Studie) sowie die Verteilung der Fragebögen zu psychischen und Verhaltensauffälligkeiten bei den Kindern und Jugendlichen (quantitative Studie). Die Ergebnisse werden abschließend deskriptiv ausgewertet.

Einschlusskriterien

- Kinder und Jugendliche im Alter von 2- 17 Jahren
- Angeborene Stoffwechselerkrankung

Ausschlusskriterien

- > als 17 Jahre
- Keine Stoffwechselerkrankung

Tab. 1: Ein- und Ausschlusskriterien

Die Interviews mit den Patienten und deren Eltern werden aufgezeichnet und als Audiodatei gespeichert. Die Befragten werden vorab schriftlich über die Form, das Ziel und den Inhalt der Befragung informiert und um Zustimmung gebeten. Das teilstrukturierte Interview orientiert sich an einem Leitfaden (s. Anhang). Dabei wird eine Kategorisierung der Fragen vorgenommen (jeweils in die zu erfassenden Komponenten der ICF: Körperfunktionen,- strukturen, Aktivität und Partizipation, sowie die Kontextfaktoren Umwelt- und personbezogene Faktoren) und zu jedem Bereich zunächst eine Leitfrage gestellt. Anschließend werden die Audiodateien transkribiert. Dabei wird die Transkription wortwörtlich abgefasst. Eine einfache Transkription ist angemessen, da Betonungen und Emotionen oder Nebengeräusche für die Forschungsfrage nicht relevant erscheinen. Die Datenverarbeitung wird nach

dem ICF Linking- Verfahren nach Cieza et al. (2005, 2016) durchgeführt. Das Procedere der ICF- Übersetzung wird mit dem Analyseprogramm „f4- Analyse“ zur Codierung von Interviews verwendet. Mittels deskriptiver Statistik werden die Daten wissenschaftlich ausgewertet. Die Auswertung erfolgt in anonymisierter Form, daher wird kein Rückschluss auf die einzelnen befragten Personen möglich sein. Die Häufigkeiten der einzelnen ICF- Codes und ihrer Komponenten werden ermittelt. Die Projektmitarbeiterin, Frau Malek, hat die Interviews kodiert und an Prof. Seidel weitergeleitet. Die Kodierungen sind von Herr Prof. Seidel geprüft worden. Bei Uneinigkeit erfolgte eine Absprache zwischen Frau Malek und Herrn Prof. Seidel.

Zusätzlich zu dieser qualitativen Methode erfolgt eine Befragung der Eltern und der Patient_Innen mit einem standardisierten Fragebogen, um die Häufigkeit von psychischen Auffälligkeiten bei den Patient_Innen zu eruieren. Die hier erfassten Ergebnisse werden mit den Auswertungen aus der KiGGS/BELLA Studie (als repräsentative deutsche Kontrollgruppe) verglichen. Diese Fragebögen zu den Stärken und Schwächen („sdq“) in Bezug auf das Verhalten und psychische Auffälligkeiten werden in der Stoffwechselsprechstunde ausgegeben.

Alle in der Studie gewonnenen Daten werden mit Hilfe der deskriptiven Statistik im Forschungsbericht dargestellt.

Im März 2018 ist die Sozialberatung / das Case Management in der Kinderklinik der Ruhr-Universität Bochum einführend etabliert worden. Für den persönlichen Kontakt stand in der Universitätskinderklinik ein Beratungsraum zur Verfügung. Das Setting ist von den Patienten resp. den Familien und Eltern gewählt und bestimmt worden. Es sind keine festen Sprechzeiten für die Sozialberatung festgelegt worden, die Termine wurden flexibel vereinbart. Diese Organisationsstruktur ergibt sich aus den Anforderungen und Möglichkeiten in der Stoffwechselsprechstunde und ist ein individuelles Angebot an die Patienten und ihre Familien.

Dem **Ethikantrag** wurde von der Ethikkommission an der Ruhr-Universität Bochum stattgegeben (s. Anhang).

Ergebnisse

Der **Projektbeginn** erfolgte, durch administrative Anforderungen bedingt, im Februar 2018.

Implementierung einer Sprechstunde „Sozialberatung/Case Management“ in der klinischen Behandlung

Besonders die Eltern der betroffenen Kinder freuen sich über dieses Angebot. Die Beratung fand sowohl im persönlichen (37%), als auch telefonischen (17%) und per E-Mail-Kontakt (46%) statt.

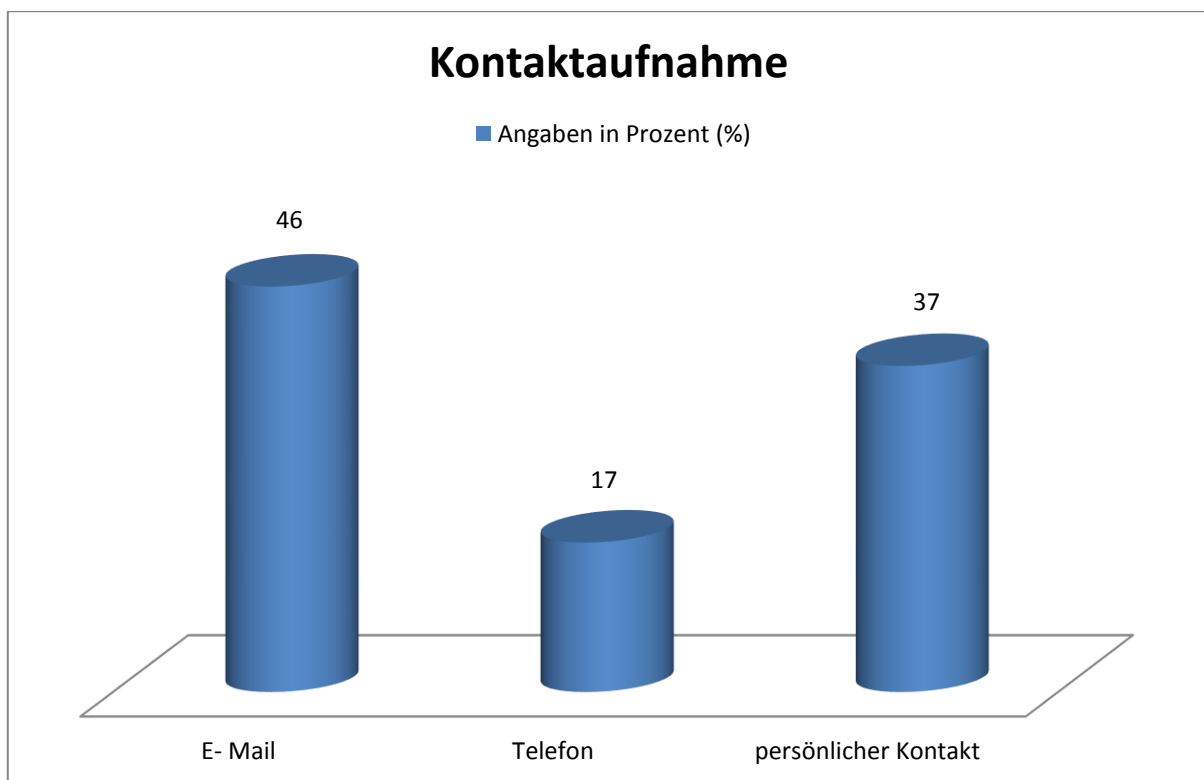


Abb. 1: Kontaktform der Sozialberatung (n= 112)

Im Zeitraum vom 25.6.2018 bis 27.2.2019 sind insgesamt 112 Kontaktaufnahmen dokumentiert worden. Nicht mit eingeschlossen sind die Beratungsthemen, die direkt in der Stoffwechselambulanz besprochen worden sind. Im Rahmen der Sozialberatung werden hauptsächlich psychosoziale

Themen angesprochen (49%). Vor allem Konflikte innerhalb der Familie, Schwierigkeiten bei der Einhaltung der Therapie und Akzeptanz der Erkrankung sind häufig genannte Aspekte. In diesem Rahmen äußern Eltern vor allem Ängste und Sorgen bzgl. der Selbstversorgung und Krankheitsmanagement der Jugendlichen. Diese Themen werden insbesondere im persönlichen Gespräch besprochen (51%). Ebenfalls werden häufig Fragen bzgl. Anträge für eine Rehabilitationsleistung (16%), Pflegegrad und Integrationskräfte (11%), Schwerbehindertenausweis (8%) und Heil- und Hilfsmittel (5%) gestellt. Diese Fragen konnten insbesondere im E-Mail-Kontakt beantwortet bzw. die gewünschten Anträge weitergeleitet werden. Des Weiteren benötigten die Familien häufiger Unterstützung bei Überweisungen (5%). Immer wieder kam die Problematik zum Vorschein, dass sich Hausärzte weigerten, Überweisungen für das Labor oder den Facharzt auszustellen. Ein weiterer Beratungspunkt ist die Weitervermittlung zu anderen Disziplinen (5%), z.B. Diätassistenten, Psychologie, Selbsthilfegruppen, Patientenvereine.

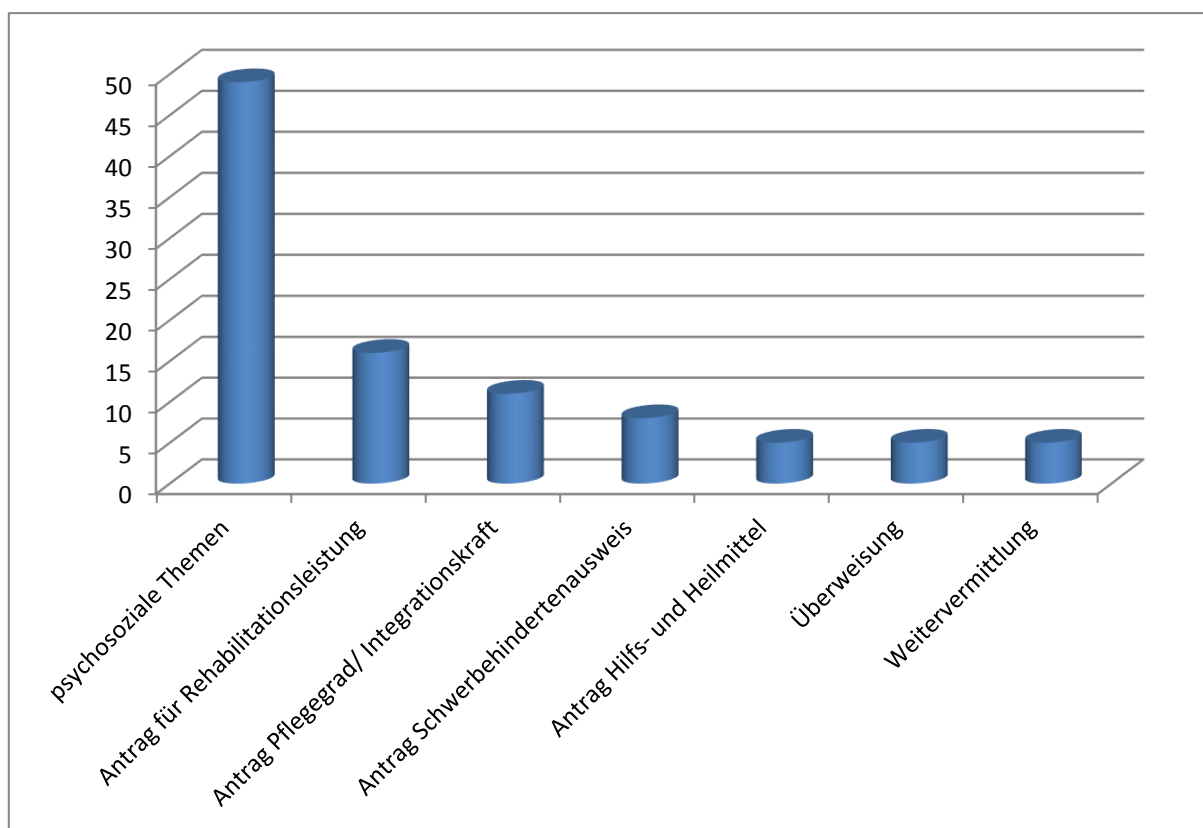


Abb. 2: Statistik Themen der Sozialberatung (112 Fälle, Mehrfachnennungen möglich)

Forschung / Mixed methods Studie

Qualitative Studie:

Insgesamt sind 29 Interviews geführt worden, davon mit Eltern n= 22 und Betroffenen n= 7. Die Bereitschaft zur Teilnahme stellte sich etwas schwieriger dar, als angenommen. Insgesamt sind 9 Termine zu vereinbarten Interviews kurzfristig seitens der Familien abgesagt worden. Eine neue Terminvereinbarung stellte sich als schwierig heraus oder ist nicht mehr zu Stande gekommen. Die Begründung war oftmals Krankheit oder dass kurzfristig doch keine Zeit seitens der Familie vorhanden war. Kindern und Jugendlichen sowie den Eltern wurde auch angeboten, die Interviews auch zu Hause durchzuführen. Dieses Angebot erhielt viel Zuspruch. Insgesamt sind die Interviews oft zeitlich kürzer aufgefallen als angenommen. Dies lag insbesondere daran, dass Fragen nach Beeinträchtigungen der Körperfunktionen und –strukturen häufig verneint worden sind.

An der Studie haben Kinder und Jugendliche mit unterschiedlichen Stoffwechselerkrankungen teilgenommen. Den größten Anteil hatten Patient_Innen mit einer Phenylketonurie mit 65%. Darauf folgt VLCAD- Mangel (14%) und weitere Stoffwechselerkrankungen (14%) und Hypercholesterinämie (7%).

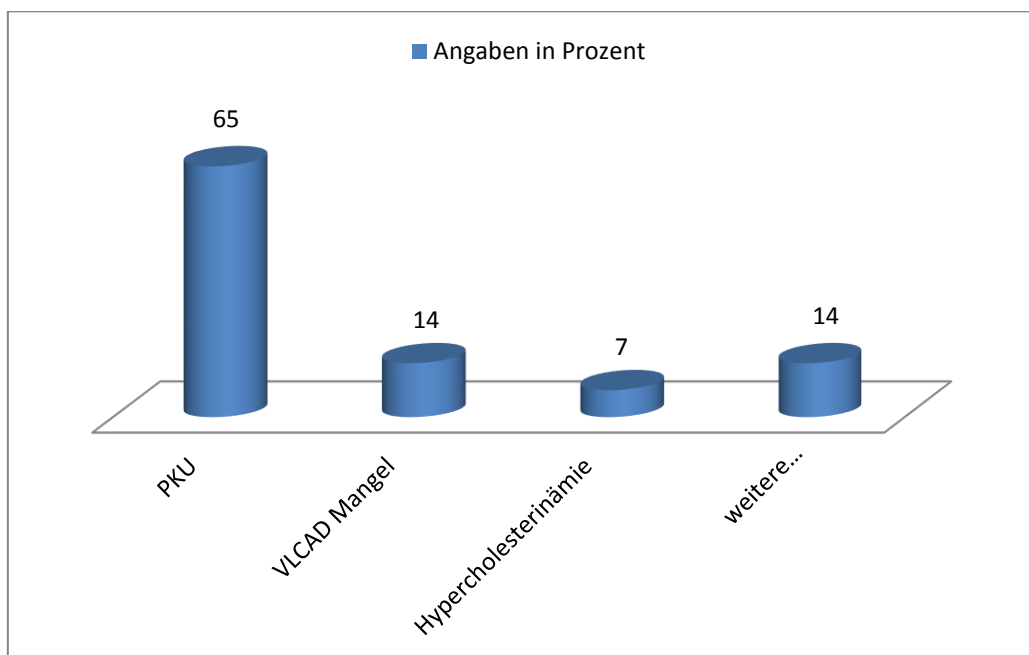


Abb. 3: Häufigkeiten der Stoffwechselstörung (n= 29)

Bei der Beschreibung der individuellen Gesundheitszustände beschreiben die Patienten sowie deren Eltern vorwiegend Inhalte aus den neun Lebensbereichen der ICF, also Aktivitäten und Teilhabebelange (37%). Am zweithäufigsten erfolgen Nennungen zu den Umweltfaktoren (28%), wobei Förderfaktoren häufiger erwähnt wurden als Barrieren. Körperfunktionen (17%) und personbezogene Faktoren (18%) wurden von den Kindern, Jugendlichen und Eltern weniger häufig angesprochen. Körperstrukturen wurden - entsprechend den Erwartungen - bei Erkrankungen des Stoffwechsels in der Kindheit und Jugend fast nicht benannt (<0,1%).

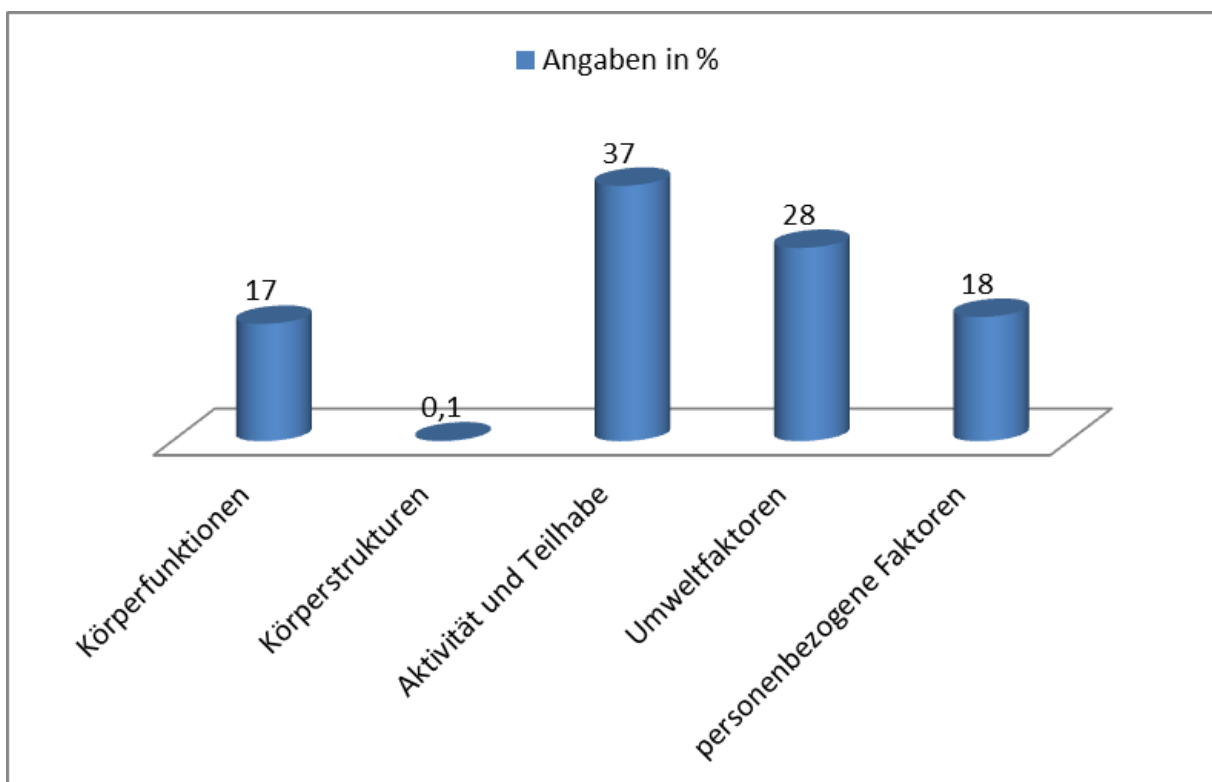


Abb. 4: Beschreibung des Gesundheitszustandes der Patienten

Hinsichtlich des Aspekts „Aktivität und Teilhabe“ bekam die Domäne „Gemeinschafts-, soziales und staatsbürgerliches Leben“ (30%) die größte Aufmerksamkeit, darauffolgend „Selbstversorgung“ (21%).

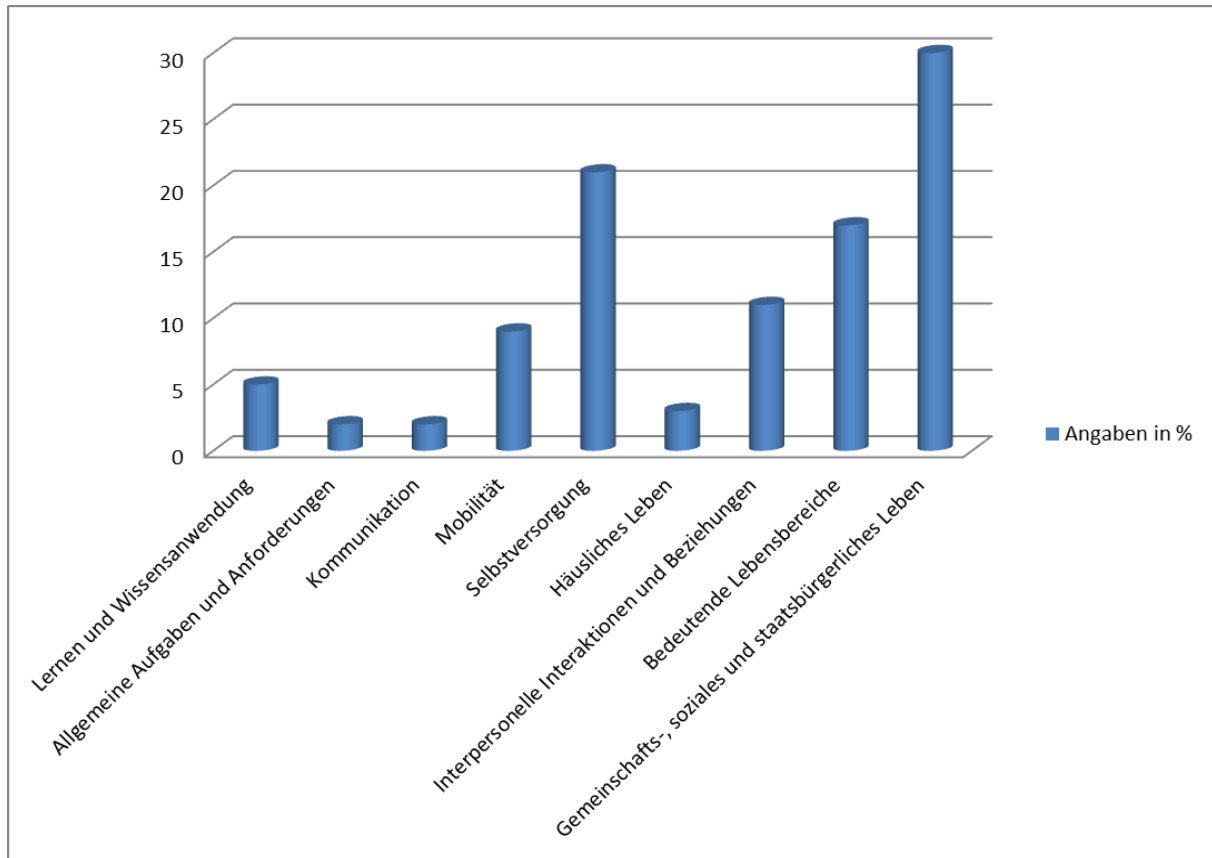


Abb. 5: Verteilung der Häufigkeiten der einzelnen Lebensbereiche

Der Vergleich zwischen den Angaben der Eltern und der Betroffenen(Patienten) zeigt, dass es unterschiedliche Prioritäten gibt. Insbesondere die Bereiche „Gemeinschafts-, soziales und staatsbürgerliches Leben (Kapitel 9)“ (29%) und „Selbstversorgung“ (22%) dominieren in den Aussagen der Eltern. Die Betroffenen nennen ebenfalls am häufigsten Inhalte aus Kapitel 9 (33%) sowie „bedeutende Lebensbereiche (Kapitel 8)“ (24%).

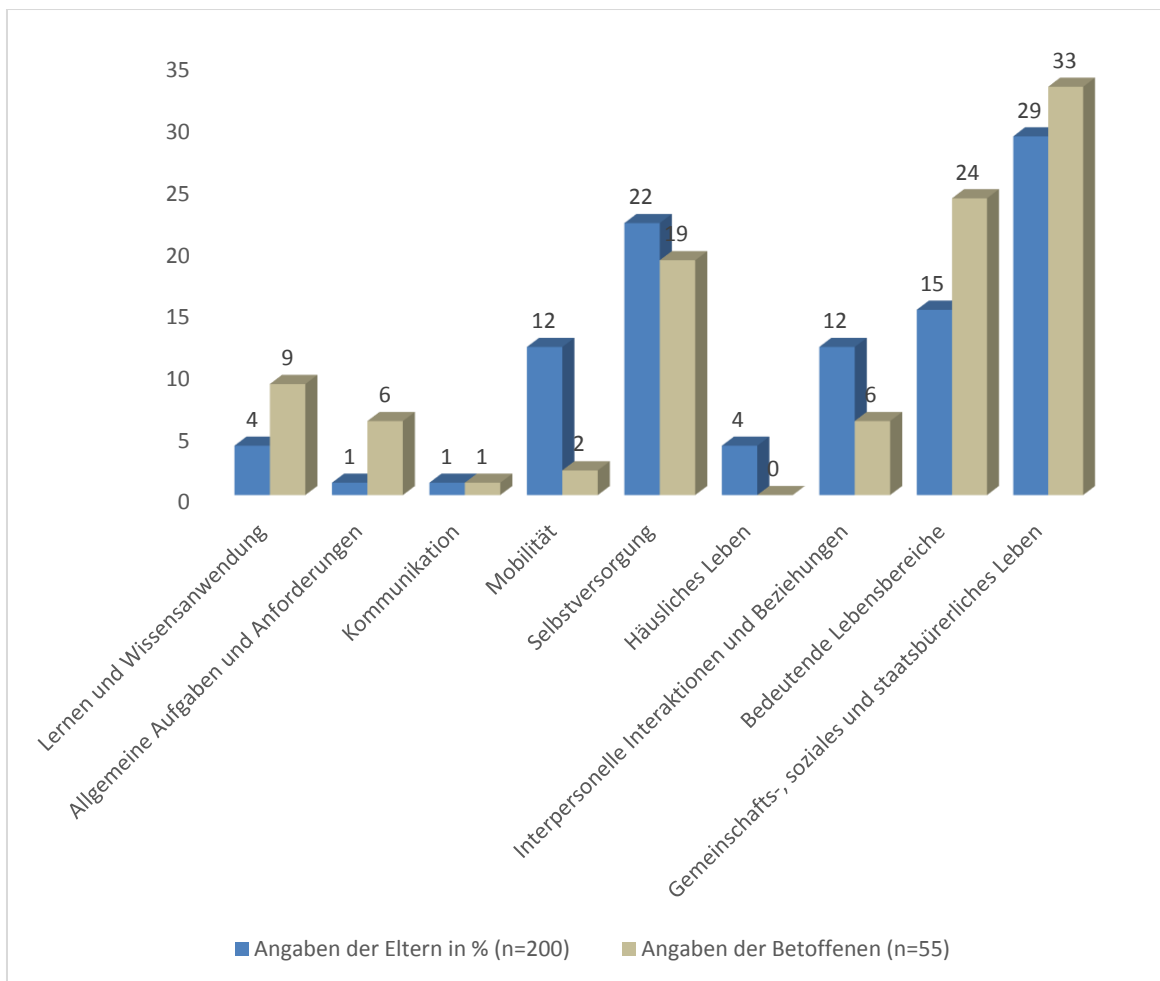


Abb.6: Verteilung der Häufigkeiten der einzelnen Lebensbereiche Eltern und Betroffene im Vergleich

Bei den Kontextfaktoren wurden die Umweltfaktoren weiter aufgeschlüsselt nach den Kapiteln (1 bis 5) in der ICF sowie nach Förderfaktoren und Barrieren. In Bezug auf die Förderfaktoren hat der Bereich „Unterstützung und Beziehungen“ (68%) den größten Stellenwert für die Betroffenen und Angehörigen. Hierbei werden Fachleute der Gesundheitsbereiche am häufigsten genannt (36%). Der Bereich „Natürliche und vom Menschen veränderte Umwelt“ ist gar nicht erwähnt worden.

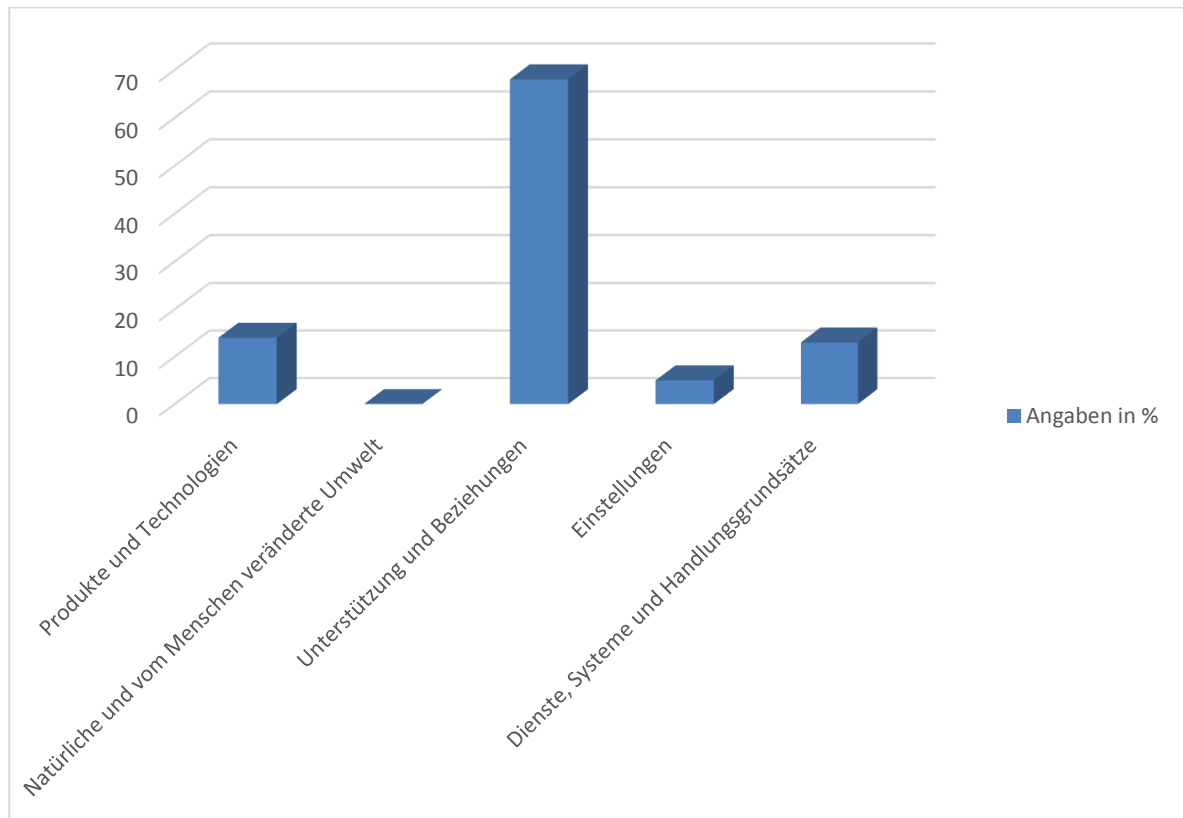


Abb. 7: Verteilung der Häufigkeiten „Umweltfaktoren – Förderfaktoren“

Bei der Verteilung der Häufigkeiten der Barrieren fällt auf, dass „Unterstützung und Beziehungen“ ebenfalls am häufigsten genannt wird (33%), darauffolgend „Einstellungen“ (26%). Insbesondere die Einstellung der Mitglieder des engsten Familienkreises und die Einstellungen von Bekannten, Seinesgleichen, Kollegen, Nachbarn und andere Gemeindemitglieder werden als häufigste Barriere genannt.

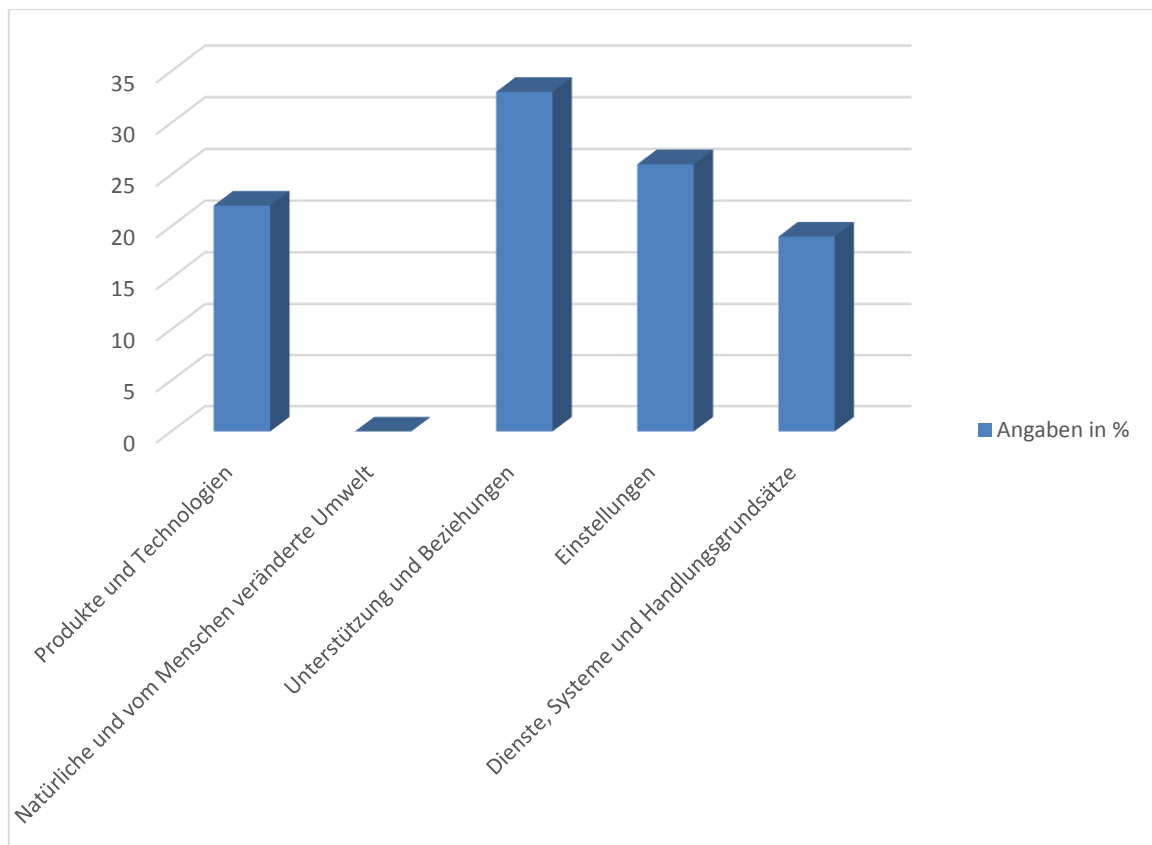


Abb. 8: Verteilung der Häufigkeiten „Umweltfaktoren – Barrieren“

Bei den Therapiezielen stehen ebenfalls Aktivitäten und Teilhabe an erster Stelle (41%), gefolgt von Umweltfaktoren (31%) und Körperfunktionen (28 %). Körperstrukturen werden gar nicht erwähnt.

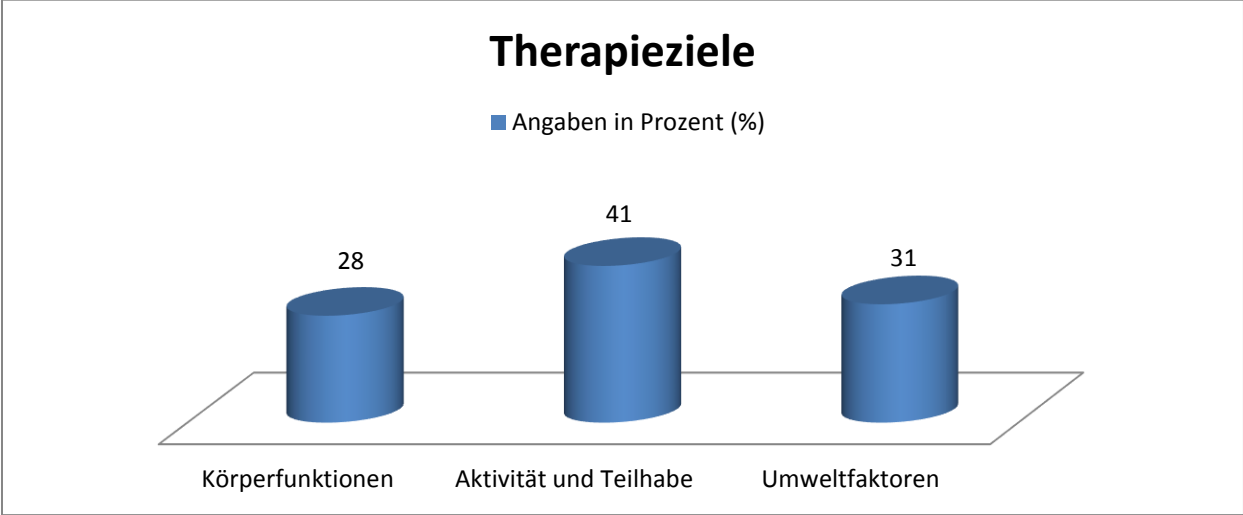


Abb. 9: Beschreibung der Therapieziele (in 29 Interviews)

Werden die Ergebnisse der Eltern und Betroffenen (Patienten) gegenübergestellt, fällt zunächst auf, dass besonders die Eltern Behandlungsziele formulieren. Die Häufigkeit der Nennungen für Therapieziele liegt bei den Eltern bei n=58, dagegen der betroffenen Patienten nur bei n=12.

Die nachfolgende Grafik beschreibt die Zuordnung der Therapieziele zu den Komponenten in der ICF als prozentuale Anteile. Den Eltern sind Therapieziele in Bezug auf Körperfunktionen (31%), Aktivität und Teilhabe (33%) und Umweltfaktoren (36%) gleichermaßen wichtig. Die Patienten formulieren am häufigsten Behandlungsziele im Bereich „Aktivität und Teilhabe“ (58%). Darauf folgen die Umweltfaktoren (33%). Weniger wichtig sind den Patienten Ziele im Bereich der Körperfunktionen (9%) und Körperstrukturen (0%).

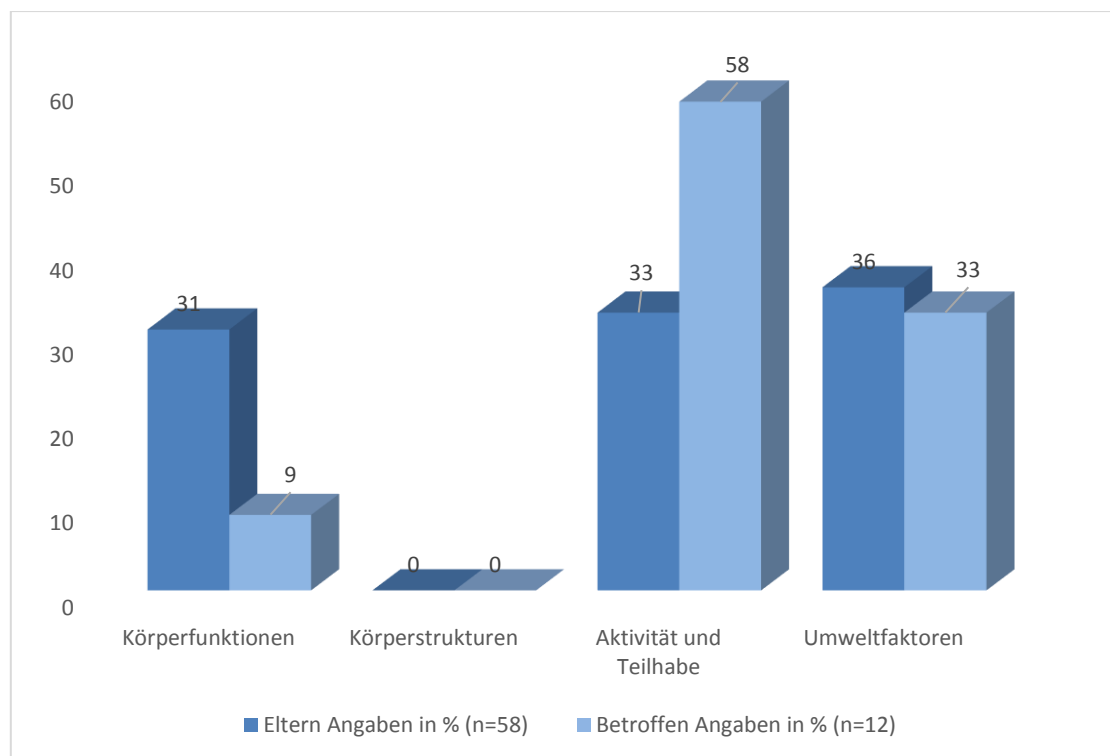


Abb.10: Beschreibung der Therapieziele der Eltern und Betroffenen im Vergleich (in 29 Interviews)

Quantitative Studie:

Alle Familien wurden in der Sprechstunde auf die kindness for kids- Studie angesprochen und um Beteiligung gebeten. Von den ausgegebenen sdq-Fragebögen wurden 42 Fragebögen ausgefüllt zurückgegeben. Das ist eine geringere Anzahl als gewünscht resp. erwartet wurde. Die Patienten und Angehörigen, die die Fragebögen ausgefüllt haben, sind regelmäßig in der Stoffwechselambulanz anwesend. Da doch viele Patienten <2 Jahre oder >17 Jahre alt sind, konnten diese Patienten in der Studie nicht erfasst werden. Zu den anderen Patienten, die nicht in der Stoffwechselambulanz präsent waren, gab es dadurch keinen direkten Kontakt während der Studiendauer.

Die 25 Items im sdq umfassen jeweils fünf Skalen mit fünf Merkmalen. Der erste Schritt zur Auswertung des Fragebogens besteht darin, die Werte jeder einzelnen Skala aufzuaddieren. "Teilweise zutreffend" wird mit einer Eins bewertet, aber "nicht zutreffend" oder "eindeutig zutreffend" wird je nach Merkmal bewertet. Das Ergebnis kann auf allen fünf Skalen einen Wert zwischen null und 10 ergeben, falls Angaben zu allen fünf Merkmalen gemacht wurden. Der Gesamtproblemwert, der auf der folgenden Grafik dargestellt wird, errechnet sich aus den Teilergebnissen der Skalen Emotionale Probleme, Verhaltensprobleme, Hyperaktivität und Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen.

sdq-Fragebogen	Gesamtzahl Fragebögen	Männlich / weiblich	Häufigkeit auffälliger Werte Umrechnung in %
2-4 Jahre Elternbeurteilung	10	7 / 3	(1/10) 10%
4-17 Jahre Elternbeurteilung	22	13 / 9	(6/22) 27,2%
>11 Jahre Selbstbeurteilung	10	6 / 4	(2/10) 20%
	42	26 / 16	

Tab. 1: Verteilung der zurückgegebenen Fragebögen, Geschlechterverteilung und Häufigkeit auffälliger Werte im sdq-Fragebogen

In der Tabelle 1 ist zu sehen, dass von den 42 Fragebögen insgesamt 32 Elternbeurteilungen (10 für Kinder im Alter zwischen 2 und 4 Jahren sowie 22 für Kinder und Jugendliche im Alter zwischen 4 und 17 Jahren) und 10 Selbstbeurteilungsfragebögen zur Auswertung vorliegen.

Bei allen abgegebenen Fragebögen zeigt sich eine Jungenwendigkeit. 26 der 42 abgegebenen Fragebögen beziehen sich auf männliche Patienten (61,9%).

Werden die Ergebnisse der 3 unterschiedlichen sdq-Fragebögen betrachtet, sind folgende Ergebnisse zu beschreiben:

- Bei den 10 Kindern im Alter zwischen 2 und 4 Jahren liegt der Gesamtproblemwert bei einem Kind über dem Bereich, der als auffällig definiert wird (Klipker et al., 2018). Aufgrund der geringen Fallzahl sollten solche Ergebnisse nicht in Prozenten dargestellt werden. Rechnerisch entspräche das einem Wert von 10% bei den auffälligen Werten im sdq.
- Bei den Kindern und Jugendlichen im Alter zwischen 4 und 17 Jahren liegt der Gesamtproblemwert bei 6 von 22 Patienten im auffälligen Bereich (Klipker et al., 2018). Umgerechnet sind dies 27,2% der Kinder und Jugendlichen in dieser Altersgruppe.
- Bei den Ergebnissen aus den Fragebögen, die betroffene Patienten über 11 Jahren selbst ausgefüllt haben, zeigen 2 von 10 Fragebögen einen auffälligen Gesamtproblemwert. Auch hier gilt, dass eine Darstellung in Prozentzahlen aufgrund der geringen Fallzahl unüblich ist. Rein rechnerisch zeigen in dieser Gruppe 20% der Patienten auffällige Werte.

In der Abbildung 11 sind die absoluten Zahlen der Patienten mit auffälligen und unauffälligen Werten noch einmal gegenübergestellt. In der Abbildung zeigt sich, dass der Anteil der auffälligen Werte in der Gruppe der Kinder und Jugendlichen im Alter von 4 bis 17 Jahren am höchsten ist (Elternurteil).

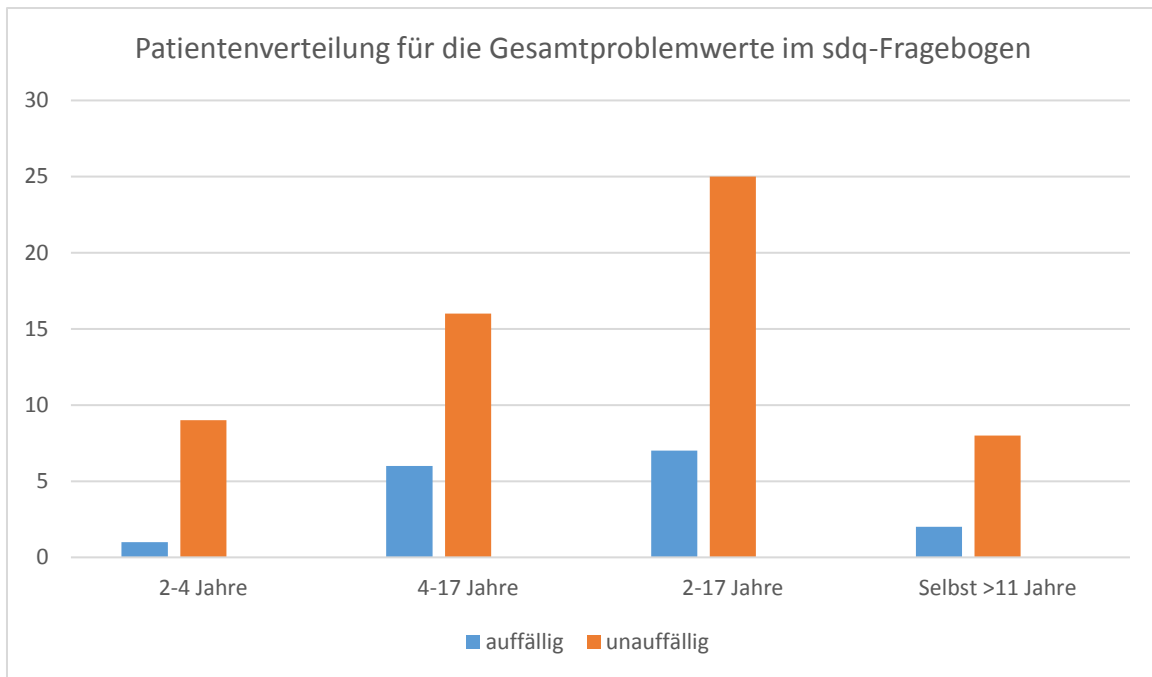


Abb. 11: Gegenüberstellung der auffälligen und unauffälligen Werte der Patienten als Gesamtproblemwerte im sdq-Fragebogen (Ergebnisse aus 42 Fragebögen)

Diskussion

Die Ergebnisse der Untersuchung zeigen erstmalig die Perspektive von betroffenen Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselerkrankungen sowie deren Eltern in Bezug auf deren Gesundheitszustände und Therapieziele. Für die pädiatrischen Patienten sowie deren Eltern sind die Aktivitäten des täglichen Lebens sowie deren Einschränkungen die am häufigsten benannten Inhalte bei der Beschreibung der aktuellen Gesundheitszustände sowie der Therapieziele. Dies zeigt, dass eine **teilhabeorientierte Patientenbetreuung** von den Betroffenen selbst eine hohe Wertigkeit erfährt.

Die Untersuchung zeigt zudem, dass die Perspektiven der Eltern und der Patienten oft nicht kongruent sind. Dies gilt auch für ältere Patienten, also solche, die bereits ein gutes Verständnis des Krankheitsbildes haben können. Daraus ist abzuleiten, dass bei der Diagnostik und für die Erstellung von Therapieplänen die **Einbeziehung der Kinder und Jugendlichen** (nach den individuellen Möglichkeiten der Patienten) erfolgen sollte.

Die Auswertung der Fragebögen zum Verhalten von Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselerkrankungen zeigt, dass bei den Kindern im Alter zwischen 4 und 17 Jahren nach dem Elternurteil **häufiger auffälliges Verhalten** geschildert wird als in der repräsentativen Kontrollgruppe der KIGGS-Studie. Um dieses Ergebnis zu bestätigen sollte eine deutsche Multizenterstudie mit ähnlichem Studiendesign initiiert werden, bei der eine Fallzahl von mehr als 150 Patienten erreicht werden sollte. Nur so kann die Hypothese, dass Patienten mit Stoffwechselerkrankungen häufiger Verhaltensauffälligkeiten zeigen als Gleichaltrige in der Bevölkerung verifiziert werden. Dabei ist auch zwischen den einzelnen Stoffwechselerkrankungen zu differenzieren.

Die **Sozialberatung** wurde von den Familien gerne in Anspruch genommen; die Themen waren unterschiedlich und individuell auf die betroffenen Patienten, die Familie sowie das entsprechende Umfeld bezogen. Die Sozialberatung gehört in der Klinik für Kinder und Jugendliche an der Universitätsklinik Bochum auch nach Abschluss der kindness for kids Studie weiterhin zum Angebot der

Regelversorgung in der Sprechstunde für Patienten mit Stoffwechselerkrankungen.

Da häufig Beeinträchtigungen und Schwierigkeiten im Leben in der Gemeinschaft genannt wurden, ist hier ein Themengebiet benannt worden, das in Sprechstunde bei der Betreuung von Patienten mit Stoffwechselerkrankungen erfragt werden sollte. Dabei kann bedarfsorientiert die Aufklärungsarbeit und Informationsvermittlung für Lehrer, Mitschüler aber auch andere Mitmenschen eine große Unterstützung sein. Den Eltern ist vor allem wichtig, dass trotz der Einschränkungen ein normaler Alltag stattfinden kann. Hierbei kann zum Beispiel das Konzept der Schulgesundheitspflege sehr unterstützend sein. In einer qualitativen Datenerhebung mit Schülern, Lehrern und Eltern von Tannen, Adam, Ebert & Ewers (2018) zeigte sich, dass vor allem auch gesundheitsbezogene Herausforderungen, wie z.B. chronische Erkrankungen, ein wichtiges Thema sind.

Ebenfalls unterstützend für Betroffene und Familien ist ein Transitionskonzept für die Klinik, welches den Übergang der Behandlung kranker Jugendlicher von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin sicherstellt. Ziel sollte eine Gewährleistung der Weiterversorgung, Förderung der Selbstverantwortung und Krankheitsmanagement sowie Entlastung der Eltern sein. In der Studie von Hubenthal & Zimmermann (2019), die den Bedarf der Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit einer chronischen Erkrankung hinsichtlich der Transition ermittelt, wird die Rolle der Eltern ebenfalls hervorgehoben. In der qualitativen Studie von Bachmann (2014), in der Eltern von chronisch kranken Kindern interviewt wurden, zählt die Kontrolle zu einer wichtigen Bewältigungsstrategie. Da es sich bei Phenylketonurie um eine angeborene Stoffwechselerkrankung handelt, lernen die Eltern von Anfang an, mit der Erkrankung umzugehen und sich damit auseinanderzusetzen. So berichten Eltern, dass es ihnen schwerfällt, die Verantwortung für das Krankheitsmanagement abzugeben. Dazu gehört bezüglich der Phenylketonurie auch, dass die Jugendlichen selbstständig auf ihre Diät achten und regelmäßig Blutentnahmen und Arzttermine wahrnehmen. So wird in der Studie auch deutlich, dass Eltern wissen, dass sie niemals ganz die Kontrolle abgeben können, sich aber auch bewusstmachen müssen, ihrem Kind zu vertrauen und Verantwortung abzugeben (Bachmann, 2014). Bisher gibt es in Nordrhein-

Westfalen nur einen Erwachsenenmediziner, der sich verantwortlich für die Betreuung der erwachsenen Patienten mit Phenylketonurie fühlt. Ein Transitionskonzept im Bereich der Stoffwechselerkrankungen von der Pädiatrie in die Erwachsenenversorgung könnte dazu beitragen, dass es den Eltern leichter fällt, ihrem Kind die Verantwortung zu überlassen.

Als Beispiel kann ein Transitionsprogramm der Universitätsklinik Leipzig herangezogen werden. Über 80 % der Patienten waren mit der Transition und Erwachsenenbetreuung zufrieden (Thiele et al., 2016).

Bei der Fragebogenuntersuchung wurde eine niedrigere Gesamtfallzahl erreicht als erwartet. Trotzdem ist der Vergleich mit den Ergebnissen aus der KIGGS-Basiserhebung (2003-2006) sowie der KIGGS Welle 2 (Folgeuntersuchung in den Jahren 2014-2017) von großem Interesse (Klipker et al., 2018). Aufgrund der niedrigen Fallzahl in der vorliegenden Studie kann nicht von einer Bestätigung der Hypothese gesprochen werden, dass Verhaltensauffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechselerkrankungen häufiger auftreten. Jedoch ist aus den hier vorliegenden Ergebnissen abzuleiten, dass eine größere Studie, idealerweise gemeinsam mit mehreren nationalen Zentren, zur Untersuchung der psychischen Gesundheit von Kindern und Jugendlichen mit Stoffwechsel anzuraten ist.

Ausblick

Die Perspektive der Patienten sowie deren Eltern ist, neben den fachlichen Einschätzungen und Perspektiven der professionellen Behandler, ein wichtiger Baustein für eine fachliche und bedürfnisorientierte Erstellung der Therapie- und Hilfepläne.

Die Ergebnisse zeigen, dass insbesondere der Themenbereich „Aktivität und Teilhabe“, aber auch „Umweltfaktoren“ (also „der Kontext“) am meisten von den Jugendlichen und Elternteilen benannt wurden. Beeinträchtigungen der Körperfunktionen bekamen im Vergleich eher weniger Aufmerksamkeit von den Interviewpartnern in der Studie. Dementsprechend ist festzuhalten, dass besonders Teilhabeaspekte, Lebensqualität und Aktivitäten im Alltag auch in der Forschung mehr Interesse zuteilwerden sollte. Umgekehrt heißt das natürlich nicht, dass die fachliche Expertise und Erfahrung medizinisch-therapeutischer Fachkräfte in den klassischen Betätigungsfeldern (z.B. den „Körperfunktionen“) für die klinische Versorgung und die Forschung weniger bedeutsam wären als zuvor.

In der Gegenüberstellung zu den Inhalten Ihre Eltern ist festzuhalten, dass Jugendliche eher ihre Fähigkeiten beschreiben. Die Ergebnisse zeigten, dass (fast) alle Hobbys und Freizeitaktivitäten ohne Einschränkungen durchgeführt werden können. Die Elternteile benennen dagegen eher häufiger Beeinträchtigungen und Schwierigkeiten, welche die Jugendliche gar nicht wahrnehmen bzw. nicht benannt haben. Dabei hat die Selbstverantwortung und Selbstversorgung eine große Bedeutung. Den Jugendlichen ist bewusst, dass sie eine Stoffwechselstörung haben und dies auch mit der Einhaltung einer Diät einhergehen muss. Die Eltern sorgen sich jedoch, ob ihr Kind selbst Verantwortung für die Einhaltung der Diät und Therapie tragen kann. Jugendliche und Eltern sind sich einig, dass die Familie, Freunde und Bekannte zu den Förderfaktoren im Alltag gehören. Für die Praxis und Forschung sind die Unterstützung und Förderung der Selbstversorgung sowie das Krankheitsmanagement interessante Themengebiete.

Literaturverzeichnis

- Bachmann, S. (2014). *Die Situation von Eltern chronisch kranker Kinder*. Bern: Huber.
- Camp, K. M., Parisi, M. A., Acosta, P. B., Berry, G. T., Bilder, D. A., Blau, N., ... & Burton, B. K. (2014). Phenylketonuria Scientific Review Conference: state of the science and future research needs. *Molecular genetics and metabolism*, 112(2), 87-122.
- Cieza, A., Fayed, N., Bickenbach, J., & Proding, B. (2016). Refinements of the ICF Linking Rules to strengthen their potential for establishing comparability of health information. *Disability and rehabilitation*, 1-10.
- Cross, E. M., & Hare, D. J. (2013). Behavioural phenotypes of the mucopolysaccharide disorders: a systematic literature review of cognitive, motor, social, linguistic and behavioural presentation in the MPS disorders. *Journal of inherited metabolic disease*, 36(2), 189-200.
- Fayed, N., de Camargo, O. K., Elahi, I., Dubey, A., Fernandes, R. M., Houtrow, A., & Cohen, E. (2014). Patient-important activity and participation outcomes in clinical trials involving children with chronic conditions. *Quality of Life Research*, 23(3), 751-757.
- Hendriksz, C. J., Berger, K. I., Lampe, C., Kircher, S. G., Orchard, P. J., Southall, R., ... & Gold, J. I. (2016). Health-related quality of life in mucopolysaccharidosis: looking beyond biomedical issues. *Orphanet journal of rare diseases*, 11(1), 119.
- Hubenthal, N., & Zimmermann, M. (2019). *Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenversorgung*. Wiesbaden: Springer.
- Klasen, F., Meyrose, A. K., Otto, C., Reiß, F., & Ravens-Sieberer, U. (2017). Psychische Auffälligkeiten von Kindern und Jugendlichen in Deutschland. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 165(5), 402-407.
- Klipker K, Baumgarten F, Göbel K, Lampert T, Hölling H (2018): Psychische Auffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen in Deutschland – Querschnittergebnisse aus KiGGS Welle 2 und Trends. *Journal of Health Monitoring* DOI 10.17886/RKI-GBE-2018-077 Robert Koch-Institut, Berlin

- Lücke, T., Illsinger, S., Aulehla-Scholz, C., Sander, J., & Das, A. M. (2003). BH4-sensitive hyperphenylalaninemia: new case and review of literature. *Pediatric neurology, 28*(3), 228-230.
- Lücke, T (2019). Chronisch-körperlich kranke Kinder – Ärzte im Familiensystem. *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis. 18*(1), 2-5.
- Malm, G., & Månsson, J. E. (2010). Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo disease) in Sweden: clinical presentation of 22 children diagnosed during a 30-year period. *Acta Pædiatrica, 99*(8), 1253-1257.
- Schiariti, V., Sauve, K., Klassen, A. F., O'donnell, M., Cieza, A., & Mâsse, L. C. (2014). 'He does not see himself as being different': the perspectives of children and caregivers on relevant areas of functioning in cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology, 56*(9), 853-861.
- Schuntermann, M. (2001). Internationale Klassifikation der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit (ICF) der Weltgesundheitsorganisation (WHO)-Kurzdarstellung. *Physikalische Medizin, Rehabilitationsmedizin, Kurortmedizin, 11*(06), 229-230.
- Stucki, G. (2005). ICF linking rules: an update based on lessons learned. *J Rehabil Med, 37*(37), 212-8.
- Somanadhan, S., & Larkin, P. J. (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet journal of rare diseases, 11*(1), 138.
- Tannen, A., Adam, Y., Ebert, J., & Ewers, M. (2018). Schulgesundheitspflege an allgemeinbildenden Schulen–SPLASH, Teil 1: Analyse der Ausgangslage.
- Thiele, A. G., Mütze, U., Rohde, C., Arelin, M., Kirmse, S., Ceglarek, U.,... & Beblo, S. (2016). Transfer, Transition und kontinuierliche Erwachsenenbetreuung von Patienten mit Phenylketonurie (PKU). *Kinder-und Jugendmedizin, 16*(06), 418-426.
- Wraith, J. E. (2013). Mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses. In *Handbook of clinical neurology* (Vol. 113, pp. 1723-1729). Elsevier.