

Aus der Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital
der Universität München

Direktor: Prof. Dr. med. D. Reinhardt

Die psychosoziale Situation von Familien mit einem an adrenogenitalem Syndrom erkrankten Kind

Dissertation
zum Erwerb des Doktorgrades der Medizin
an der Medizinischen Fakultät der
Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Ursula Maria Waldthausen
aus
Dachau

2007

Mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der
Ludwig-Maximilians-Universität

Berichterstatter:	Prof Dr. med. H. P. Schwarz
Mitberichterstatter	PD Dr. G.M. Noterdaeme Prof. Dr. W von Suchodoletz
Mitbetreuung durch die promovierten Mitarbeiter:	Prof. Dr. C. von Hagen
Dekan:	Prof. Dr. med. D. Reinhardt
Tag der mündlichen Prüfung:	13.12.2007

INHALTSVERZEICHNIS

1	INHALTSVERZEICHNIS.....	4
2	EINLEITUNG.....	11
3	THEORIE	13
3.1	<u>DAS ADRENOGENITALE SYNDROM.....</u>	13
3.1.1	DEFINITION.....	13
3.1.2	PHYSIOLOGIE, PATHOPHYSIOLOGIE UND EINTEILUNG.....	14
3.1.2.1	Synthese und Regulation der Hormone Cortisol und Aldosteron .	14
3.1.2.1.1	Cortisol.....	14
3.1.2.1.2	Aldosteron.....	15
3.1.2.2	Synthese der Steroidhormone und Enzymdefekte bei AGS.....	16
3.1.2.2.1	21-Hydroxylasemangel	16
3.1.2.2.2	Seltene Enzymdefekte	18
3.1.3	HÄUFIGKEIT.....	18
3.1.4	GENETIK	19
3.1.5	KLINIK.....	20
3.1.5.1	Virilisierung	20
3.1.5.2	Wachstum und Pseudopubertas praecox	21
3.1.5.3	Salzverlustsyndrom.....	22

3.1.5.4	Neuropsychologische Veränderungen	23
3.1.6	DIAGNOSTIK	24
3.1.6.1	Neugeborenen – Screening	24
3.1.6.2	Indikation.....	25
3.1.6.3	Methoden der Diagnostik	25
3.1.7	THERAPIE	27
3.1.7.1	Hormonsubstitution	27
3.1.7.2	Operative Therapie	28
3.1.7.3	Pränatale Therapie	29
3.1.8	LANGZEITVERLAUF	31
3.1.8.1	Endlänge und Gewichtsentwicklung	31
3.1.8.2	Geschlechtsidentität und Sexualität	32
3.1.8.3	Fertilität und Schwangerschaft.....	33
<u>3.2</u>	<u>MEDIZINISCHE PSYCHOLOGIE.....</u>	<u>35</u>
3.2.1	LEBENSQUALITÄT	35
3.2.1.1	Definition	35
3.2.1.2	Ziele und Methoden der Messung der Lebensqualität	36
3.2.2	BEWÄLTIGUNG.....	37
3.2.2.1	Definition	37
3.2.2.2	Methoden und Ziele der Bewältigungsforschung in der Medizin..	40

3.2.3	LEBENSQUALITÄT UND BEWÄLTIGUNG BEI ELTERN CHRONISCH KRANKER KINDER.....	43
3.2.3.1	Erfassung von Belastung und Bewältigung.....	44
3.2.3.2	Abhängigkeit der Belastung	46
3.2.3.3	Folgen der elterlichen Belastung und Bewältigung für die Kinder	48
3.2.3.4	Lebensqualitäts- und Bewältigungsforschung bei AGS	49
3.2.3.5	Lebensqualitäts- und Bewältigungsforschung bei ähnlichen konnatalen Enzymdefekten.....	50
4	ZIEL DIESER STUDIE	52
5	METHODIK	54
<u>5.1</u>	<u>PATIENTENAUSWAHL</u>	<u>54</u>
<u>5.2</u>	<u>EXPLORATIONSLEITFADEN.....</u>	<u>54</u>
<u>5.3</u>	<u>STANDARDISIERTE PSYCHOMETRISCHE FRAGEBÖGEN</u>	<u>56</u>
5.3.1	Fragebogen zur Lebenszufriedenheit (FLZ).....	56
5.3.2	Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)	57
5.3.3	Fragebogen zur elterlichen Krankheitsbewältigung (CHIP).....	57
5.3.4	Medizinische Daten.....	58
6	ERGEBNISSE.....	59
<u>6.1</u>	<u>BESCHREIBUNG DER BEFRAGTEN FAMILIEN.....</u>	<u>59</u>
6.1.1	Kinder: Klinische Daten der AGS-Patienten	59
6.1.1.1	Alter und Geschlecht.....	59

6.1.1.2	AGS-Typ und Mutation.....	60
6.1.1.3	Virilisierungsgrad nach Prader.....	61
6.1.1.4	Diagnosestellung.....	61
6.1.1.5	Therapie.....	61
6.1.2	Kinder: Soziodemographische Lebenssituation.....	62
6.1.2.1	Eltern und Geschwister.....	62
6.1.2.2	Schule/Betreuung.....	62
6.1.2.3	Entwicklung und Erkrankungen.....	63
6.1.3	Eltern: soziodemographische Lebenssituation.....	63
6.1.3.1	Alter.....	63
6.1.3.2	Ausbildung und Berufstätigkeit.....	63
6.1.3.3	Familienstand.....	64
6.1.3.4	Kinder.....	64
6.1.3.5	Wohnort.....	64
6.2	<u>ERGEBNISSE DES INTERVIEWS</u>	64
6.2.1	AGS im Alltag.....	64
6.2.2	Diagnosestellung.....	65
6.2.3	Behandlung und Begleitung in der Klinik.....	67
6.2.4	Informationsverhalten.....	68
6.2.5	Selbsthilfegruppe.....	69

6.2.6	Krankheitsmodell.....	69
6.3	<u>ERGEBNISSE DER PSYCHOMETRISCHEN TESTS</u>	70
6.3.1	Deskriptive Auswertung	70
6.3.1.1	Fragebogen zur Lebenszufriedenheit (FLZ).....	70
6.3.1.2	Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder ULQIE	72
6.3.1.3	Coping Health Inventory for Parents CHIP (deutsche Version)...	74
6.3.2	ABHÄNGIGKEIT DER TESTERGEBNISSE VON DEMOGRAPHISCHEN VARIABLEN	76
6.3.2.1	Geschlecht des Elternteils.....	77
6.3.2.1.1	Abhängigkeit der allgemeinen Lebenszufriedenheit vom Geschlecht des Elternteils.....	77
6.3.2.1.2	Abhängigkeit der krankheitsbezogenen Lebensqualität vom Geschlecht des Elternteils.....	79
6.3.2.1.3	Abhängigkeit der elterlichen Bewältigung vom Geschlecht des Elternteils	80
6.3.2.2	Bildung der Eltern	81
6.3.2.2.1	Abhängigkeit der allgemeinen Lebenszufriedenheit von der Bildung der Eltern.....	82
6.3.2.2.2	Abhängigkeit der krankheitsbezogenen Lebensqualität von der Bildung der Eltern.....	83
6.3.2.2.3	Abhängigkeit der elterlichen Bewältigung von der Bildung der Eltern	84
6.3.2.3	Geschlecht und Alter des Kindes	87

6.3.2.3.1	Abhängigkeit der allgemeinen Lebenszufriedenheit von Geschlecht und Alter des Kindes	87
6.3.2.3.2	Abhängigkeit der krankheitsbezogenen Lebensqualität von Geschlecht und Alter des Kindes	90
6.3.2.4	Abhängigkeit der elterlichen Bewältigung von Geschlecht und Alter des Kindes ⁹²	
7	DISKUSSION	96
<u>7.1</u>	<u>DISKUSSION DER ERGEBNISSE</u>	<u>96</u>
7.1.1	Interview.....	96
7.1.2	Psychometrische Tests	97
7.1.2.1	Lebensqualität und Belastung.....	97
7.1.2.1.1	Deskriptive Ergebnisse zu Lebensqualität und Belastung	97
7.1.2.1.2	Einfluss demographischer Variablen auf Lebensqualität und Belastung	99
7.1.2.2	Bewältigung	102
7.1.2.2.1	Deskriptive Ergebnisse zur elterlichen Bewältigung	102
7.1.2.2.2	Einfluss demographischer Variablen auf die elterliche Bewältigung.....	104
<u>7.2</u>	<u>DISKUSSION DER METHODIK.....</u>	<u>106</u>
7.2.1	Interview – Explorationsleitfaden.....	106
7.2.2	Messinstrumente/ Fragebögen.....	107
8	ZUSAMMENFASSUNG	109

9	Literaturverzeichnis	112
10	Abbildungsverzeichnis.....	124
11	Danksagung	127
12	Curriculum vitae.....	129

1 EINLEITUNG

In der heutigen Medizin hat sich die gesundheitsbezogene Lebensqualität des Patienten zu einem wichtigen Maßstab ärztlichen Handelns und Entscheidens entwickelt. Trotz oder gerade wegen des stetigen Anwachsens des medizinischen Wissens und der therapeutischen Möglichkeiten ist es von großer Wichtigkeit, die Situation und das Erleben des Patienten immer mit einzubeziehen.

In der Pädiatrie stand neben der Lebensqualität der jungen Patienten traditionell besonders die Lebensqualität der Eltern und die Auswirkungen der Erkrankung auf das intrafamiliäre Beziehungssystem im Fokus der Forschung. Die Konfrontation der Eltern mit der Erkrankung ihres Kindes stellt eine hohe emotionale Belastung dar und erfordert von den Eltern und der ganzen Familie erhebliche Bewältigungskompetenzen. Eine effektive Bewältigung beeinflusst sowohl die Zufriedenheit und psychische Stabilität der Eltern als auch die Bewältigungskompetenz des Kindes und den Therapieerfolg. Diese Zusammenhänge zeigen die immense Wichtigkeit der Weiterentwicklung der theoretischen Konzepte und der Methoden zur Erfassung von Bewältigung und Lebensqualität.

Diese Studie hat das Ziel, die psychosoziale Situation von Familien, deren Kind mit adrenogenitalem Syndrom geboren wurde, zu untersuchen. Es gibt bislang zu dieser Erkrankung keine Studie, die die Situation betroffener Eltern während des ersten Lebensjahrzehnts des Kindes beschreibt. Das adrenogenitale Syndrom umfasst eine Gruppe angeborener Enzymdefekte, welche die Steroidhormonsynthese der Nebennierenrinde beeinträchtigen. Es kommt meist zu einem Mangel an Cortisol und Aldosteron und zu erhöhten Androgenspiegeln. Bei neugeborenen Mädchen ist das Leitsymptom die Virilisierung, die in vielen Fällen chirurgische Eingriffe nötig macht. Bei beiden Geschlechtern können in den ersten Lebenswochen lebensgefährliche Salzverlustkrisen auftreten. Nach Diagnosestellung sind die Symptome des Enzymdefekts durch lebenslange orale Hormonsubstitution gut behandelbar. Es ist zu vermuten, dass das adrenogenitale Syndrom im Kindesalter eine ernst zu nehmende Belastung für die Eltern darstellt. Als Belastungsfaktoren sind vor allem die tabubehaftete Intersexualität der Mädchen, Angst vor Salzverlustkrisen und eine

Zukunftsperspektive, die von der lebenslangen Therapie geprägt ist, in Betracht zu ziehen.

Im Rahmen der Studie wurden die Eltern aus 24 Familien mit mindestens einem Kind mit AGS mittels standardisierter Fragebögen und eines Interviews befragt. Alle Familien werden derzeit in der endokrinologischen Ambulanz des Dr. von Haunerschen Kinderspitals der Universität München betreut.

2 THEORIE

2.1 DAS ADRENOGENITALE SYNDROM

2.1.1 DEFINITION

Das adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung. Ihr können verschiedene Enzymdefekte in der Steroidsynthese der Nebenniere zugrundeliegen, die zu einer Störung der Cortisolbiosynthese führen. Am häufigsten ist das betroffene Enzym die 21-Hydroxylase. Über den Feedback-Mechanismus kommt es zu dauerhaft erhöhten ACTH-Spiegeln, so dass die Nebennieren hypertrophieren. Darauf bezieht sich die angelsächsische Bezeichnung: Congenitale Adrenale Hypertrophie (CAH).

Je nach Unterform umfasst das AGS noch weitere Symptomkomplexe: Die sich anhäufenden Zwischenprodukte der Steroidsynthese werden vermehrt zu Androgenen umgebaut, so dass die Androgenspiegel chronisch erhöht sind. Dies führt bei Mädchen zur Virilisierung der äußeren Genitalien, bei Jungen zu Pseudopubertas praecox. Geschlechtsunabhängig kommt es ohne Therapie während der Kindheit zu beschleunigtem Längenwachstum mit vorzeitigem Epiphysenschluss und somit letztendlich zu Kleinwuchs im Erwachsenenalter. Da auch die Aldosteronsynthese beeinträchtigt sein kann, können gefährliche Elektrolytentgleisungen mit Hyperkaliämie und Hyponatriämie auftreten, allgemein bezeichnet als Salzverlustsyndrom.

Schwarz 2006

2.1.2 PHYSIOLOGIE, PATHOPHYSIOLOGIE UND EINTEILUNG

2.1.2.1 Synthese und Regulation der Hormone Cortisol und Aldosteron

2.1.2.1.1 Cortisol

Das Glucocorticoid Cortisol wird in der Zona fasciculata der Nebennierenrinde synthetisiert. Die Cortisolproduktion wird durch die Hypothalamus-Hypophysenachse kontrolliert.

In den Zellen des Nucleus paraventricularis im Hypothalamus wird aus einem Prohormon das Polypeptid Corticotropin Releasing Hormone (CRH) freigesetzt. Dieses gelangt über das portale Gefäßsystem in den Vorderlappen der Hypophyse (HVL). Im HVL stimuliert CRH die Freisetzung des adrenocorticoenen Hormons (ACTH). ACTH ist ein Polypeptidhormon aus 39 Aminosäuren. Es entsteht aus seinem Prohormon, dem Proopiomelanocorticotrophen Hormon (POMC). Daraus gehen außer ACTH auch β -Endorphin, α -MSH und β -Lipotrophin hervor. Die Cortisolsynthese in der Nebennierenrinde ist abhängig von ACTH. ACTH bindet an einen G-Protein-gekoppelten Rezeptor, der die Konzentrationssteigerung von cAMP in der Zelle vermittelt. Über weitere Schritte der Signaltransduktion wird die Synthese und Ausschüttung von Hormonen der Nebennierenrinde ausgelöst. Darüberhinaus steigert cAMP die Transkriptionsrate der zur Hormonsynthese nötigen Enzyme.

Die Regulierung der Hormonsynthese wird größtenteils durch Cortisol selbst gesteuert. Im Sinne einer negativen Rückkoppelung inhibiert Cortisol die Ausschüttung von CRH und ACTH.

Die Ausschüttung von Cortisol ist zwei verschiedenen Mechanismen unterworfen. Die basale Ausschüttung wird über die Hypothalamus-Hypophysenachse gesteuert und folgt einer zirkadianen Rhythmik. ACTH wird täglich in sieben bis zehn Phasen vermehrt morgens freigesetzt, seine Halbwertszeit beträgt 20-25 Minuten. Daher kommt es morgens zu erhöhten Cortisolspiegeln im Plasma. Davon unabhängig wird Cortisol bei Stress freigesetzt. Dies wird durch die Entzündungsmediatoren Interleukin-1, TNF- α und Interleukin-6 ausgelöst.

Cortison ist in fast allen Zellen des Körpers vorhanden und wirkt in vielfältiger Weise auf den Organismus. In der Regulation des Glucosespiegels im Blut bewirkt Cortisol

als Gegenspieler des Insulins einen Anstieg des Plasmagluconspiegels. Im Gegensatz zu den schnellwirksamen synergistischen Katecholaminen und dem Glukagon vermittelt Cortisol den langfristigen Anstieg der Plasmaglucon über eine Förderung der Gluconeogenese und Glycogensynthese in der Leber sowie die Hemmung der Glucoseaufnahme und –utilisation in peripheren Geweben. Außerdem wirkt Cortisol antiinflammatorisch und immunmodulatorisch im Sinne einer Dämpfung der Immunantwort. Desweiteren beeinflusst Cortisol den Kollagen- und Knochenstoffwechsel und stimuliert in der fetalen Lunge die Bildung von Surfactant.

White et al. 2000, Petrides 1997

2.1.2.1.2 Aldosteron

Das Mineralocorticoid Aldosteron wird in der Zona glomerulosa der Nebennierenrinde synthetisiert. Wie auch beim Cortisol unterliegt seine Ausschüttung einem Regelkreis, die wichtigste Determinante ist hier der Elektrolyt- und Wasserhaushalt.

Den stärksten Stimulus für die Aldosteronsynthese und –ausschüttung stellt das Renin-Angiotensin-System dar. Die Protease Renin wird im juxtaglomerulären Gewebe der Niere gebildet. Ihre Ausschüttung wird ausgelöst durch eine Hyponatriämie, die ihrerseits zu Hypovolämie, Druckabfall im Vas efferens des Glomerulums sowie zu einer niedrigen Natriumkonzentration im Harn führt. Renin spaltet dem Peptid Angiotensinogen das Angiotensin I ab. Eine weitere Peptidase, das Angiotensin Converting Enzyme (ACE), spaltet von Angiotensin I ein Dipeptid ab, so dass daraus das Octapeptid Angiotensin II entsteht. Angiotensin II wirkt konstriktorisch auf die Arteriolen und bewirkt die Ausschüttung von Aldosteron in der Nebennierenrinde.

Aldosteron vermittelt eine verstärkte Ausscheidung von Kalium-, Wasserstoff- und Ammoniumionen und eine gesteigerte Natrium-Retention. Die damit verbundene Wasserretention führt zu einer Erhöhung des extrazellulären Flüssigkeitsvolumens. Zielorgane des Aldosteron mit hoher Rezeptordichte sind die cortikalen Abschnitte der Sammelrohre der Niere, das Colon und die Schweißdrüsen der Haut.

Petrides 1997

2.1.2.2 Synthese der Steroidhormone und Enzymdefekte bei AGS

Abbildung 1 zeigt schematisch die Synthese der Hormone Cortisol, Aldosteron und Androstendion aus dem gemeinsamen Ausgangsteroid Cholesterin. Die Synthese des Cortisol besteht aus fünf Schritten, die durch verschiedene Enzyme katalysiert werden. Ist eines dieser Enzyme defekt, entsteht ein adrenogenitales Syndrom. (Schwarz 2006)

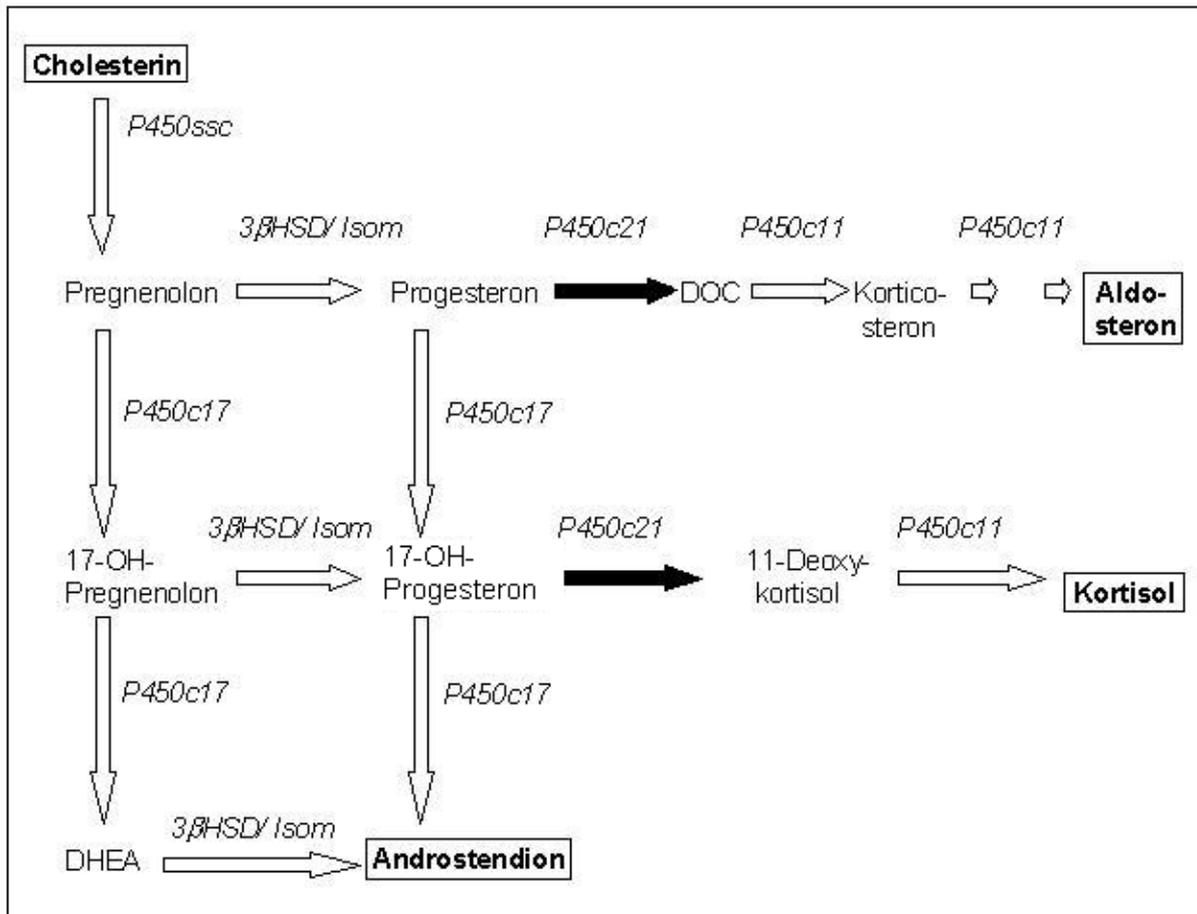


Abbildung 1: Steroidhormonsynthese der Nebennierenrinde (Dörr et al. 1993)

Abkürzungen: DOC = Desoxykorticosteron, DHEA = Dehydroepiandrosteron, P450ssc = Cytochrom P450-abhängiges side chain cleavage-Enzym oder 20,22-Desmolase. 3βHSD/ Isom = 3β-Hydroxy--steroid-Dehydrogenase/ Isomerase. P450c21 = 21-Hydroxylase. P450c11 = 11β-Hydroxylase. P450c17 = 17-Hydroxylase

2.1.2.2.1 21-Hydroxylasemangel

Mit über 95% am häufigsten und damit klinisch am bedeutsamsten ist der 21-Hydroxylasemangel. Die 21-Hydroxylase ist an der Synthese von Cortisol und

Aldosteron beteiligt (schwarze Pfeile in Abb. 1). Es hängt von der Schwere des Enzymdefekts ab, wie sehr die Synthese beider Hormone beeinträchtigt ist.

Bei den klassischen AGS-Formen liegt eine deutliche Beeinträchtigung der Funktion der 21-Hydroxylase vor, so dass die Kortisolsynthese immer eingeschränkt ist. Bei einem schweren Enzymdefekt ist auch die Aldosteronsynthese vermindert. Das AGS geht dann mit einem Salzverlustsyndrom einher und wird als kompliziertes klassisches AGS bezeichnet. Ist die Aldosteronbiosynthese nicht beeinträchtigt, liegt die unkomplizierte klassische Form ohne Salzverlustsyndrom vor. ([Dörr et al. 1993](#))

Durch die Funktionsstörung der 21-Hydroxylase entsteht ein Kortisolmangel. Da die Hormonsynthese in Hypothalamus und Hypophyse über den Feedbackmechanismus des jeweiligen Hormons gesteuert wird, führt der Kortisolmangel über eine verminderte negative Rückkoppelung auf die Hypophyse zu einer erhöhten Ausschüttung von ACTH im Hypophysenvorderlappen. Dieses Peptidhormon stimuliert sowohl das Wachstum der Nebennierenrinde als auch die Enzymaktivität der Kortisolsynthese. Es kommt daher bei AGS zu einer Hypertrophie der Nebennierenrinde und zu einer erhöhten Produktion von Vorstufen des Kortisols, die durch die eingeschränkte Funktion der 21-Hydroxylase akkumulieren. Diese Substanzen können aufgrund des gemeinsamen Ausgangspunkts der Steroidhormonsynthese alternativ zu Androgenen verstoffwechselt werden. Auf diesem Weg kommt es bei AGS zu stark erhöhten Androgenspiegeln, die zu pränataler Virilisierung bei Mädchen und zu Pubertas præcox bei Knaben führen. ([Schwarz 2006](#))

Als nicht klassisch werden zwei Schwachformen des AGS klassifiziert. Das late-onset-AGS wird erst kurz vor der Pubertät oder später durch erhöhte Androgenspiegel symptomatisch. Bei Mädchen zeigen sich leichte Virilisierungserscheinungen, bei Knaben sind diese durch die physiologischen Veränderungen der Pubertät überlagert und daher meist nicht erkennbar. Die zweite Schwachform ist das sogenannte cryptic-AGS, bei dem per definitionem keine klinischen Symptome, sondern nur veränderte Hormonspiegel auftreten. ([Dörr et al. 1993](#))

2.1.2.2.2 Seltene Enzymdefekte

Neben dem 21-Hydroxylase-Mangel gibt es noch andere Enzymdefekte, die ein AGS mit etwas anderer Klinik auslösen können. Wegen ihrer Seltenheit sollen sie hier nur kurz beschrieben werden.

Das p450scc-Enzym (scc = side chain cleavage) steht am Anfang der Steroidbiosynthese der Nebenniere. Es führt zur Abspaltung der Seitenketten am Cholesterin. Bei Ausfall dieses Enzyms sind daher alle Hormone der Nebennierenrinde vermindert. Es kommt zum Salzverlustsyndrom aufgrund Aldosteronmangels und zu Mangel an Cortison. Durch den Mangel an Androgenen kommt es im Unterschied zum klassischen AGS bei Knaben zur Ausprägung eines intersexuellen äußeren Genitales.

Der Ausfall der 3 β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase bietet ein variables klinisches Bild. Salzverlust und Virilisierung können auftreten.

Beim Defekt der 17 α -Hydroxylase ist die Cortisolbiosynthese unbeeinträchtigt. Aldosteron und Androgene können nicht produziert werden. Dies führt zu Salzverlust und zu intersexuellem äußeren Genitale bei Knaben (Pseudohermaphroditismus masculinus). Die Differenzierung der äußeren Genitalien bei Mädchen verläuft physiologisch. Klinisch steht außerdem eine Hypertonie im Vordergrund. (Dörr et al. 1993)

Im Folgenden wird nur noch auf AGS bei 21-Hydroxylase-Mangel eingegangen, da die anderen Enzymdefekte sehr selten sind und im Patientengut dieser Studie lediglich Patienten mit AGS bei 21-Hydroxylase-Mangel vorhanden sind.

2.1.3 HÄUFIGKEIT

Nach der Cystischen Fibrose ist AGS die zweithäufigste autosomal rezessiv vererbte Krankheit.

90–95% der Fälle von AGS sind dabei auf den 21-Hydroxylase-Defekt zurückzuführen. Aufgrund von Screening - Untersuchungen konnte für AGS bei 21-Hydroxylase-Defekt eine weltweite mittlere Inzidenz in der weißen Bevölkerung von 1:11900 ermittelt werden. Daraus errechnet sich eine mittlere Heterozygotenfrequenz von 1:55, durchschnittlich ist also jeder 55. Mensch Überträger für AGS. ([Dörr et al. 1993](#))

In verschiedenen Bevölkerungen ist die Inzidenz jedoch gravierenden Schwankungen unterworfen. So liegt die Inzidenz in Neuseeland bei 1:23000 ([Cutfield et al. 1995](#)), in Italien bei 1:18000 ([Balsamo et al. 1996](#)), in Schweden bei 1:9800 ([Thil'en et al. 1998](#)). In einigen isolierten Bevölkerungen wurden deutlich höhere Inzidenzraten festgestellt. So liegt die Inzidenz auf der französischen Insel La Reunion bei 1:2100 ([Pang et al. 1988](#)), bei den Yupic Eskimos gar bei 1:280 ([Pang et al. 1982](#)). In Bayern wurden in sieben Jahren 794439 Kinder gescreent, darunter waren 81 Kinder mit AGS. Dies entspricht einer Häufigkeit von 1:9808 ([Schwarz 2006](#))

Da es sich um eine autosomale Vererbung handelt, ist ein Geschlechterverhältnis von 1 : 1 zu erwarten. Davon abweichend liegt nur in der Gruppe der Patienten mit CAH ohne Salzverlustsyndrom ein Verhältnis von Mädchen zu Jungen von 3 : 1 vor. Bei dieser Diskrepanz muss man annehmen, dass AGS ohne Salzverlust bei Jungen oft undiagnostiziert bleibt. ([Dörr et al. 1993](#))

Ein Salzverlustsyndrom tritt bei ca. 75% der Patienten auf. ([Speiser et al. 2003](#))

2.1.4 GENETIK

Bei AGS durch 21-Hydroxylase-Mangel handelt es sich um einen autosomal rezessiven Erbgang. Der betroffene Genort liegt auf dem autosomalen Chromosom 6. Somit sind Mädchen und Jungen in gleicher Häufigkeit betroffen. Nur Menschen, die bezüglich des defekten Gens homozygot sind, erkranken an AGS, heterozygote Individuen sind gesunde Überträger des Enzymdefekts. Somit beträgt die Wahrscheinlichkeit bei heterozygoten Eltern 25%, ein Kind mit AGS zu bekommen. [Dörr et al. 1993](#)

Das Gen für die 21-Hydroxylase (CYP21) liegt auf dem kurzen Arm des Chromosoms 6 in Position 6p21.3. In unmittelbarer Nähe befindet sich ein Pseudogen für die 21-Hydroxylase (CYP21P), das mit CYP21 in hohem Maße übereinstimmt: Die Nukleotidsequenzen sind in den Exons zu 98%, in den Introns zu 96% identisch. Außerdem liegen auf dem kurzen Arm von Chromosom 6 auch die Gene für das HLA-System (humanes Leukozytenantigen) und die Komplementfaktoren in enger Nachbarschaft zu CYP21 und CYP21P. Deshalb besteht zwischen AGS mit 21-Hydroxylase-Defekt und dem HLA-System eine enge Genkopplung. So ist AGS mit Salzverlust mit HLA Bw47 assoziiert, die nichtklassischen Formen gehen dagegen oft mit HLA B14 einher. Homozygote Geschwister mit 21-Hydroxylasemangel sind nahezu immer HLA-identisch. Diese Übereinstimmungen machte man sich mittels HLA-Typisierung für die pränatale Diagnostik zunutze, bis sie von der PCR abgelöst wurde. ([White et al. 2000](#))

2.1.5 KLINIK

2.1.5.1 Virilisierung

Bei weiblichen Kindern kommt es bereits in utero zu einer Virilisierung des äußeren Genitales (Pseudohermaphroditismus femininus) durch hohe Spiegel adrenaler Androgene.

Exzessive Androgenspiegel verhindern im weiblichen Fötus die Bildung einer separaten vaginalen und urethralen Körperöffnung aus dem embryonalen Sinus urogenitalis, die auch in der Differenzierung zum männlichen Organismus unterbleibt. Die gemeinsame urethrale und vaginale Öffnung wandert nach rostral. Außerdem kommt es zu Klitorishypertrophie und Fusion der Labioskrotalfalten. ([White et al. 2000](#))

Das Ausmaß dieser Veränderungen ist fließend und wird traditionell in die fünf Stadien nach Prader eingeteilt (siehe Abb.) Dabei bezeichnet Prader Stadium 1 ein nahezu normales weibliches Genitale mit leichter Klitorishypertrophie. Der

Genitalstatus bei Stadium 5 entspricht dem äußeren männlichen Genitale. (Prader 1954)

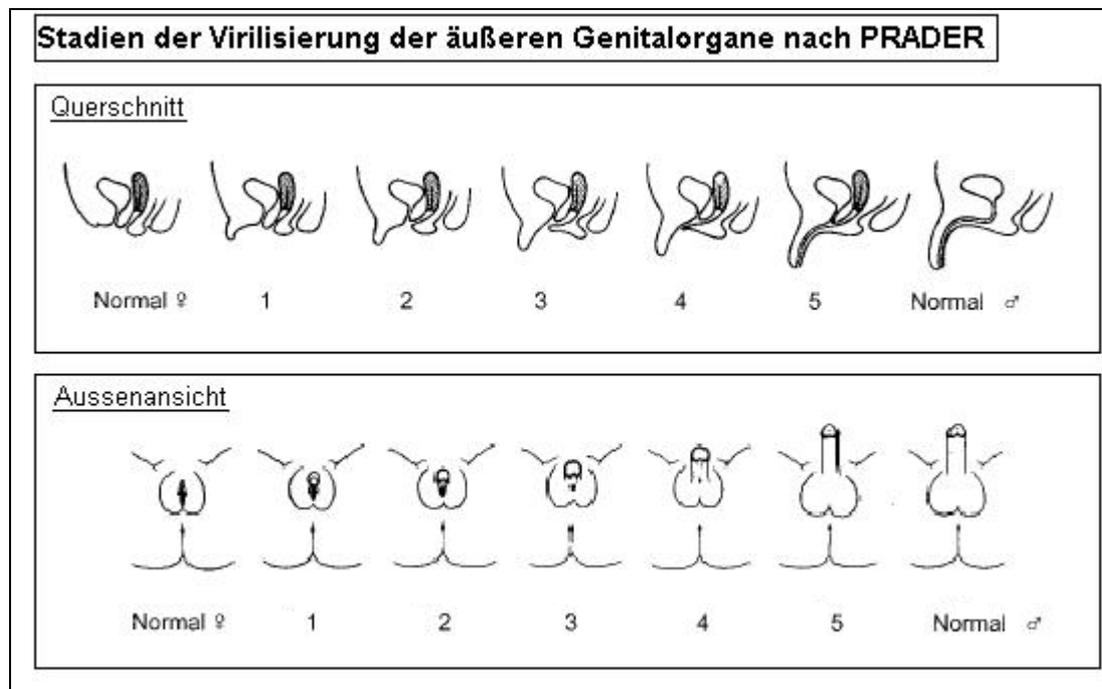


Abbildung 2: Stadien der Virilisierung nach Prader (Dörr et al. 1993)

Dennoch entwickeln sich die inneren Fortpflanzungsorgane auch bei Mädchen immer physiologisch. Man nimmt an, dass für eine männliche Differenzierung dieser Strukturen noch höhere fokale Androgendosen nötig wären.

Bei männlichen Föten mit CAH ist die Entwicklung der Genitalorgane in utero nicht signifikant verändert. Es kann lediglich zu Hyperpigmentierung des Skrotums und Vergrößerung des Penis kommen. (White et al. 2000)

2.1.5.2 Wachstum und Pseudopubertas praecox

Bei Jungen und Mädchen mit unbehandeltem AGS kommt es zu einer Pseudopubertas praecox.

Bereits bei der Geburt weisen Kinder mit AGS durch den Einfluss der Androgene eine überdurchschnittliche Geburtslänge auf. Während der Kindheit bleibt das Längenwachstum beschleunigt, dann kommt es jedoch zum vorzeitigem Schluss der Epiphysenfugen, so dass durch vorzeitige Beendigung der Wachstumsphase die

Endlänge vermindert ist ([Jaaskelainen et al. 1997](#); [Hargitai et al. 2001](#); [Eugster et al. 2001](#)).

Bei Mädchen kommt es zu einer heterosexuellen Pseudopubertas präcox mit maskulinem Habitus, Klitorishypertrophie, Hirsutismus, tiefer Stimmlage und vermehrter Akne. Da die Gonadotropinsekretion durch Androgene unterdrückt wird, kommt es zu primärer Amenorrhoe und Dysfunktion der Ovarien, die Brustentwicklung bleibt zurück. ([London 1987](#))

Bei Buben kommt es zu einer isosexuellen Pseudopubertas präcox mit vorzeitiger Pubesbehaarung und Penishypertrophie ohne Hodenvergrößerung.

2.1.5.3 Salzverlustsyndrom

Bei ungefähr drei Viertel der Kinder mit AGS tritt ein Salzverlustsyndrom auf. Es besteht ein Zusammenhang zwischen dem Grad der Virilisierung und der Wahrscheinlichkeit eines Salzverlustsyndroms. So liegt bei Mädchen mit Virilisierung im Stadium Prader 3 – 5 nahezu immer auch ein Salzverlustsyndrom vor.

Das Salzverlustsyndrom ist auf die defekte Aldosteronsynthese zurückzuführen. Der Mangel an Aldosteron verändert den Elektrolythaushalt, es kommt zu Hyponatriaemie und Hyperkaliaemie. Durch den Verlust von Natrium und Wasser über die Nieren kommt es Hypovolaemie und Hypotension. ([Funder 1993](#)) Der gleichzeitige Mangel an Cortisol verringert durch Herabsetzung der kardialen Leistung die glomeruläre Filtrationsrate. Dadurch vermindert sich die Ausscheidung freien Wassers, der Natriumverlust wird verstärkt. ([Globerman et al. 1988](#))

Das Salzverlustsyndrom manifestiert sich meist in der 1. bis 3. Lebenswoche. Die Klinik der lebensgefährlichen Elektrolytverschiebungen wird zunächst von unspezifischen Symptomen wie Trinkschwäche und Gedeihstörung, Erbrechen und Lethargie bestimmt. Ohne Therapie kommt es zum hypovolämischen Schock und zu Herzrhythmusstörungen durch die Hyperkaliämie. Dies birgt gerade bei Jungen, die keine genitalen Veränderungen aufweisen, die Gefahr, dass die zu Grunde liegende Erkrankung nicht schnell genug erkannt wird. ([Whitehead et al. 1996](#))

2.1.5.4 Neuropsychologische Veränderungen

Der Einfluss pränataler Androgenexposition bei AGS auf das weibliche Gehirn ist noch unklar und Gegenstand vieler Studien. Die Hypothese, dass die hohen Androgenspiegel während der Schwangerschaft einen Einfluss auf die Entwicklung des Gehirns nehmen könnten, beschäftigt die Grundlagenforschung. Welche Rolle spielen Sexualhormone bei der Ausbildung geschlechtsspezifischer kognitiver Fähigkeiten? Inwieweit wird bereits in der Schwangerschaft typisch männliches bzw. weibliches Verhalten, sexuelle Identität und Orientierung vorbestimmt?

Kognitive Fähigkeiten. Im Allgemeinen sind AGS-Patienten hinsichtlich ihrer Intelligenz nicht eingeschränkt. Kommt es allerdings zu schweren Salzverlustkrisen mit hypovolämischem Schock, kann die Minderung kognitiver Fähigkeiten resultieren (Nass et al. 1991; Helleday et al. 1994).

Aufgrund der Androgenexposition wird Mädchen mit AGS oft in den verschiedenen kognitiven Bereichen ein eher männliches Leistungsprofil nachgesagt: Sie wiesen ein besseres räumliches Denkvermögen auf als gesunde Mädchen und tendierten wie Buben eher zur Linkshändigkeit. Die Studienlage jedoch ist kontrovers, die Fallzahl meist gering. Während einige die These bestätigen (Perlman 1973; Resnick et al. 1986; Hampson et al. 1998) konnte in anderen Studien kein signifikanter Unterschied zu gesunden Mädchen festgestellt werden (Baker et al. 1974, McGuire et al. 1975, Hines et al. 2003). Mathews et al. konnten auch keine maskulinen Tendenzen hinsichtlich Händigkeit und Sprachlateralisation feststellen (Mathews et al. 2004). Ein Urteil kann mangels großangelegter Studien noch nicht gefällt werden. Bei Buben mit AGS ergaben sich keine Besonderheiten im Vergleich mit gesunden Gleichaltrigen (Hines et al. 2003).

Geschlechtsspezifisches Verhalten. Anhand des Spielverhaltens wurde in zahlreichen Studien das Rollenverhalten von Kindern mit AGS untersucht. Es wurde in zahlreichen Studien bestätigt, dass bei Mädchen mit AGS das Spielverhalten öfter als bei gesunden Mädchen dem von Knaben ähnelt: In standardisierten Spielbeobachtungen spielen Mädchen mit AGS öfter mit knabentypischem Spielzeug wie Autos oder Werkzeug und weniger mit Puppen oder Küchenutensilien als die gesunde Vergleichsgruppe. Bei Knaben mit AGS gab es keine Auffälligkeiten.

([Pasterski et al. 2005](#); [Servin et al. 2003](#); [Berenbaum et al. 2003](#)). Ob ein Zusammenhang zwischen der Schwere des AGS und der Ausprägung des maskulinen Spielverhaltens besteht, ist umstritten ([Berenbaum et al. 2003](#); [Nordenström et al. 2002](#)). Der Einfluss der Eltern auf das Spielverhalten ihrer Kinder spielt eine geringe Rolle ([Pasterski et al. 2005](#)).

Ferner wurden Mädchen in einigen Studien als überdurchschnittlich aggressiv ([Berenbaum et al. 1997](#)) und knabenhaft in ihren Bewegungsmustern ([Dittmann 1992](#)) beschrieben. Merke et al. beschrieben bei Mädchen mit AGS im MRT im Vergleich der Altersgruppe verkleinerte Amygdala, ein androgensensitives Gehirnareal, das mit Angst und Aggression in Beziehung gebracht wurde. ([Merke et al. 1999](#))

2.1.6 DIAGNOSTIK

2.1.6.1 Neugeborenen – Screening

Es ist möglich, AGS durch eine Screening-Untersuchung bei Neugeborenen zu erkennen. Dazu wird aus einem Tropfen Fersenblut, der wie beim Guthrie-Test auf Filterpapier getropft wird, der 17-OHP-Spiegel gemessen ([Pang et al. 1977](#))

In Bayern wird dieses Screening seit dem 1. Januar 1999 flächendeckend durchgeführt, in ganz Deutschland seit dem 1. Juni 2002.

Durch das Screening wurde die Diagnosestellung erleichtert und signifikant beschleunigt. Bei Mädchen kann die fälschliche Zuweisung zum männlichen Geschlecht bei virilisiertem Genitale vermieden werden. Bei Knaben werden die Pseudopubertas praecox und vor allem die lebensbedrohlichen Salzverlustkrisen verhindert, die in der Vergangenheit und in Ländern ohne Screening zu einer hohen Mortalitätsrate führten. ([Consensus statement 2002](#); [Frisch et al. 2002](#))

Die Methode ist relativ sicher, die Rate falsch positiver Ergebnisse liegt bei 0,73%. Dies konnte durch Berücksichtigung von Gestationsalter, Geburtsgewicht und Alter bei Blutentnahme bei der Festlegung der Grenzwerte für 17-OHP erreicht werden.

Eine weitere Verbesserung scheint durch ein zusätzliches molekulargenetisches Screening möglich. Olgemöller et al. konnten zeigen, dass die Rate der falsch positiven Ergebnisse mit geringem Kostenaufwand um weitere 90% senken lassen ohne die Sensitivität einzuschränken. (Olgemöller et al. 2003)

2.1.6.2 Indikation

Es gibt eine Reihe klinischer Konstellationen, die an ein AGS denken lassen und eine gezielte Diagnostik erfordern.

- Weibliche Neugeborene mit intersexuellem Genitale werden zu über 80% mit klassischem AGS diagnostiziert. (Frimberger et al. 2005). Man muss dabei bedenken, dass stark virilisierte Mädchen als gesunde Knaben verkannt werden können. Bei Knaben mit AGS können Hyperpigmentation des Skrotums oder beginnende Penishypertrophie einen Hinweis geben.
- In den ersten Lebenswochen können Trinkschwäche, Gedeihstörung und rezidivierendes Erbrechen auf eine Salzverlustkrise hindeuten. Laborkonstellationen mit Hyperkaliämie, Hyponatriämie, Hypoglykämie und metabolischer Azidose machen ein kompliziertes AGS wahrscheinlich
- Positive Familienanamnese oder ungeklärte Todesfälle bei männlichen Neugeborenen.
- Durch die Pseudopubertas praecox weicht die Wachstumskurve nach oben ab, das Knochenalter ist beschleunigt. Es kommt zu praematurer Pubarche.
- Auf die nicht-klassischen Formen des AGS weisen bei Mädchen erst Androgenisierungserscheinungen in der Pubertät hin. Dazu zählen beispielsweise Hirsutismus, Akne oder Oligoamenorrhoe.

(Dörr et al. 1993)

2.1.6.3 Methoden der Diagnostik

Die Diagnostik beginnt mit einer ausführlichen Familienanamnese und einer körperlichen Untersuchung. Dabei steht das Aufsuchen des Meatus urethrae und die

sorgfältige Palpation des Inguinalkanals, des Skrotums oder der Labien nach Gonaden im Vordergrund. Zur Feststellung des Geschlechts erfolgt ein Sonogramm der inneren Geschlechtsorgane und ein Karyogramm ([White et al. 2000](#)). Im weiteren Verlauf wird durch eine molekulargenetische Untersuchung die vorliegende Mutation ermittelt. Die Schlüsselrolle in der Akutdiagnostik des AGS bei 21-Hydroxylasemangel spielen laborchemische Methoden:

17-OPH im Plasma. Als Leitsteroid der Labordiagnostik dient 17-Hydroxyprogesteron (17-OPH), der Metabolit der 21-Hydroxylase. Dessen massive Erhöhung im Plasma gilt als beweisend für ein AGS. Die Normwerte für reifgeborene Neugeborene liegen bei 0,24 – 5,14 ng/ml bzw. 0,73 – 15,6 nmol/l und werden bei Neugeborenen mit klassischem AGS deutlich überschritten. Der Wert kann dann bei 50 – 700 ng/ml liegen.

Zusätzlich muss beachtet werden, dass bei Frühgeborenen oder schwer kranken Neugeborenen der Wert im Sinne einer physiologischen Stressreaktion erhöht sein kann, Werte bis 30 ng/ml bzw. bis 90 nmol/l sind tolerabel. Hier sollte eine zweite Messung erfolgen, um bei einem weiteren Anstieg des 17-OHP die Diagnose stellen zu können.

ACTH-Stimulationstest. Nach Stimulation durch intravenöse Gabe von 250 $\mu\text{g}/\text{m}^2$ Körperoberfläche steigt 17-OPH im Plasma an. Beim klassischen AGS ist dieser Test meist nicht notwendig, da der 17-OPH-Wert auch ohne Stimulation den Normwert um ein Vielfaches überschreitet, so dass kein Zweifel an der Diagnose besteht. Er ist indiziert bei den nicht klassischen Formen des AGS sowie bei heterozygoten Genträgern, da hier der 17-OPH-Spiegel normal oder nur grenzwertig erhöht ist.

([Dörr et al. 1993](#))

2.1.7 THERAPIE

2.1.7.1 Hormonsubstitution

Die ätiotrope Therapie des AGS besteht in der lebenslangen Substitution der Hormone der Nebennierenrinde, die aufgrund des Enzymdefekts nicht gebildet werden können: Ein Glukokortikoid und bei vorliegendem Salzverlustsyndrom zusätzlich ein Mineralokortikoid.

Glucokortikoide. Durch die dauerhafte Gabe eines Glukokortikoids werden CRH und ACTH supprimiert, sodass die Akkumulation des 17-OH-Progesteron, Metabolit der 21-Hydroxylase, und dessen Umbau in Androgene unterbunden wird. So werden durch die Substitutionstherapie die androgenbedingten Symptome wie beschleunigtes Längenwachstum, vorzeitiger Epiphysenschluss, Pubertas präcox und postpartale Virilisierung der Mädchen verhindert.

Bis zum Abschluss des Längenwachstums ist Hydrokortison, das dem physiologischen Kortisol entspricht, Mittel der Wahl. Wegen seiner kurzen Halbwertszeit treten keine cushingoiden Nebenwirkungen auf, dafür muss die Tagesdosis auf drei Einzeldosen verteilt werden. Um das physiologische zirkadiane Ausschüttungsmuster des Cortisols nachzuahmen, beträgt die morgendliche Dosis 50% der Tagesdosis. Die Tagesdosis muss individuell angepasst werden, sie liegt bei ca. 15 – 20 mg/m². Zur Dosisanpassung können laborchemische Parameter bestimmt werden, am gebräuchlichsten ist 17-OHP, zusätzlich auch Androstendion und Testosteron. 17-OHP sollte bis zum Abschluss des Wachstums nicht auf physiologische Werte supprimiert werden, da die dafür nötigen Glukokortikoiddosen cushingoiden Nebenwirkungen hervorrufen würden. Der 17-OHP-Zielwert für morgentliche Messungen vor der ersten Tagesdosis liegt altersabhängig bei 30 – 100nmol/l im Serum. Alternativ kann 17-OHP auch im Speichel oder dessen Abbauprodukte unabhängig von der zikadianen Tagesrhythmik im 24h-Urin bestimmt werden. Die Androgenwerte sollten hingegen in physiologischen Grenzen liegen.([Forest 2004](#))

Klinischer Parameter für den Therapieerfolg ist vor allem das Längenwachstum. Dazu werden Perzentilenkurven angelegt und das Knochenalter wird jährlich durch

ein Handröntgenbild kontrolliert. Zur Überwachung der Therapie gehören außerdem regelmäßige Blutdruckmessungen und die Bestimmung der Reifestadien nach Tanner. ([Dörr et al. 1993](#))

Bei Erwachsenen kann das Hydrokortison durch langwirksame Glukokortikoide wie Prednison oder Dexamethason ersetzt werden. Dabei muss allerdings genau auf Anzeichen eines iatrogenen Cushing Syndroms geachtet werden. Im Vordergrund stehen Gewichtszunahme mit weiblichem Fettverteilungsmuster, Striae distensae, Hypertonus und Osteopenie.

In Stresssituationen wird im gesunden Körper vermehrt Kortisol ausgeschüttet. Bei AGS-Patienten muss deshalb eine Dosisanpassung erfolgen. Zu Stresssituationen zählen vor allem operative Eingriffe und fieberhafte Erkrankungen, aber auch Sportwettkämpfe und längere Prüfungen. Dabei wird das Hydrokortison auf das doppelte bis 5fache der normalen Tagesdosis angehoben. Falls eine orale Gabe nicht möglich ist, kann Kortisol auch intramuskulär als Hydrokortison-Natriumsuccinat (z.B. Solu-Decortin H) oder intravenös als Methylprednisolon verabreicht werden. Um die Fortführung der Therapie zu sichern, sollten AGS-Patienten einen Notfall-Ausweis bei sich tragen.

Mineralokortikoid. Bei Patienten mit Salzverlustsyndrom muss lebenslänglich ein Mineralokortikoid zusätzlich verabreicht werden. Mittel der Wahl ist Fludrokortison, da es oral eingenommen werden kann. Forest empfiehlt eine tägliche Dosis von 30 – 75 µg, selten über 150 µg, aufgeteilt in drei Gaben. Zur Überwachung der Einstellung wird Renin im Plasma gemessen, es sollte innerhalb der physiologischen Grenzen liegen. Gleichzeitig muss während der Kindheit der Natriumverlust mit einer Substitution von 2-3g/d ausgeglichen werden. ([Forest 2004](#))

2.1.7.2 Operative Therapie

Die operative Korrektur der äußeren Genitalien soll den Mädchen ein feminines Aussehen, eine normale Blasenentleerungsfunktion, ein normales sexuelles Erleben sowie Menstruation und Schwangerschaft ermöglichen. Je nach Prader-Stadium sind verschiedene Eingriffe nötig. Durch die Klitorisplastik wird die Hypertrophie der Klitoris reduziert, die Sensibilität soll weitgehend erhalten werden. Die Labienplastik

stellt die normale Morphologie der großen und kleinen Labien wieder her. Am wichtigsten für die Funktionalität ist die Korrektur des Sinus urogenitalis und die Erweiterung des vaginalen Eingangs und der Vagina selbst durch die vaginale Eingangs-und Erweiterungsplastik.

Die Konzepte zur rekonstruktiven plastischen Chirurgie bei virilisierten Mädchen unterliegen einem ständigen Wandel. Es ist weiterhin umstritten, in welchem Alter und mit welcher Methode die Mädchen operiert werden sollen. Es gibt Studien, die sich dafür aussprechen, die Genitalkorrektur nach der Pubertät vorzunehmen, da dann weniger Nachbehandlungen und Folgeoperationen nötig seien als nach Ersteingriff im frühen Kindesalter. Dennoch hat es sich mittlerweile durchgesetzt, die Mädchen im Alter von 9-15 Monaten oder bereits im Neugeborenenalter zu operieren. Der Eingriff soll vor Einsetzen der Geschlechtsidentifikation durchgeführt werden, um psychische Traumatisierungen möglichst zu vermeiden.

Die Evaluation des operativen Vorgehens ist aufgrund des stetigen Wandels schwierig. Retrospektive Studien zu früher angewandten Techniken zeigen eher unbefriedigende morphologische und funktionale Ergebnisse. Zu heutigen Verfahren gibt es noch keine Langzeitergebnisse.

Stehr et al. 2006, Creighton et al. 2001

2.1.7.3 Pränatale Therapie

Es kann bei Verdacht auf AGS eine pränatale Therapie des Feten mit Dexametason über die Mutter durchgeführt werden. Diese Therapie hat zum Ziel, durch die Suppression des Androgenspiegels bei Mädchen die Virilisierung in utero zu verhindern. Dies stellt für die betroffenen Patientinnen und deren Eltern eine große Chance dar, da die schwierigen und traumatisierenden Genitalkorrekturen verhindert werden können.

Indikation. Am häufigsten wird die pränatale Therapie eingesetzt, wenn Eltern, die bereits ein Kind mit AGS haben, ein weiteres Kind bekommen wollen. Ebenso können AGS-Patienten, deren Geschwister oder die Geschwister betroffener Eltern Überträger für AGS sein. Daher sollte bei Kinderwunsch bereits im Vorfeld einer

Schwangerschaft der genetische Status dieser Personen und deren Partnern festgestellt werden. Ist das Risiko, ein Kind mit AGS zu bekommen, gegeben, sollte eine pränatale Therapie durchgeführt werden.

Durchführung. Anstatt des Cortisols muss Dexametason verwendet werden, da es die Plazenta unverändert passieren kann. Die tägliche Dosis beträgt normalerweise 20 µg/kg und kann gewichtsadaptiert bis zu 1,5mg/d gesteigert werden.

Für den Therapieerfolg, also die Verhinderung der Virilisierung bei Mädchen, ist es nötig, die Therapie vor der siebten bis achten Schwangerschaftswoche zu beginnen. Ab diesem Zeitpunkt findet die androgenabhängige Differenzierung der äußeren Genitalorgane statt. Bei positivem Schwangerschaftstest wird daher zunächst „blind“ anbehandelt, ohne Kenntnis des Geschlechts und des Karyotyps hinsichtlich eines 21-Hydroxylase-Defekts. Diese Kenntnisse lassen sich erst in der 9. bis 10. Schwangerschaftswoche durch eine Chorionzottenbiopsie gewinnen, so dass über die Fortführung der Therapie entschieden werden kann. Bei Buben kann die Therapie eingestellt werden, dabei spielt es keine Rolle, ob ein AGS vorliegt oder nicht. Bei Mädchen mit klassischem AGS wird die Therapie bis zum Ende der Schwangerschaft fortgeführt, bei gesunden Mädchen wird sie abgebrochen.

Es gilt als gesichert, dass durch die Therapie die Virilisierung gemildert wird, bei 85% Prozent der Mädchen wird sie völlig verhindert. Ein Versagen der Therapie konnte meist durch zu späten Beginn, falsche Dosierung, vorzeitigen Therapieabbruch oder schlechte Compliance der Mutter erklärt werden. Es bleibt hingegen ungeklärt, ob die Therapie auch auf die geschlechtliche Identitätsfindung und das spätere sexuelle Verhalten einen Einfluss hat.

([Dörr et al. 1993](#); [White et al. 2000](#))

Risiken. In Anbetracht der Tatsache, dass aufgrund des frühen Behandlungsbeginns sieben von acht Feten ohne therapeutischen Nutzen behandelt werden, ist es umso wichtiger, die pränatale Therapie auf mögliche Nebenwirkungen zu testen.

Bei Versuchen mit Ratten konnten einige negative Erscheinungen mit Glucokortikoidexposition während der Schwangerschaft in Verbindung gebracht werden. Dazu zählen erniedrigtes Geburtsgewicht und im Erwachsenenalter

auftretende Hypertension, bei höheren Dosen auch vermindertes Nierenvolumen mit herabgesetzter Anzahl der Glomeruli sowie im Erwachsenenalter Hyperglykämie und Hyperinsulinismus. Bei Versuchen mit Rhesusaffen waren die Transkriptionsraten einiger für die Gehirnentwicklung wichtiger Faktoren vermindert.

Inwieweit diese Erkenntnisse auf den Menschen übertragbar sind, ist noch unklar, da Langzeitstudien mit genügend hohen Fallzahlen fehlen. In einigen kleineren Studien konnten jedoch keine signifikanten Unterschiede zu unbehandelten Kindern gezeigt werden. ([Lajic et al. 1998](#))

2.1.8 LANGZEITVERLAUF

2.1.8.1 Endlänge und Gewichtsentwicklung

Der Cortisolmangel bei AGS ist durch die orale Substitutionstherapie gut behandelbar. Allerdings ist es bisher nicht möglich, mit der Therapie im Tagesverlauf durchgängig physiologische Cortisolspiegel zu erreichen. Dies liegt zum einen daran, dass die endogene Cortisolausschüttung einem zirkadianen Rhythmus unterliegt, der nicht vollständig imitierbar ist. Zum anderen ist die Halbwertszeit des verabreichten Hydrocortison recht kurz, so dass es unmittelbar nach der Gabe zu hohen Spiegeln und vor der nächsten Gabe zu niedrigen Spiegeln kommt.

Diese unphysiologischen Schwankungen des Cortisolspiegels führen zu Nebenwirkungen. Dazu gehören abnorme Wachstumsmuster mit akzellerierter Knochenreifung und unterdurchschnittlicher Endlänge, Übergewicht und früher Pubertätseintritt.

Hargitai et al. analysierten retrospektiv die Wachstumsdaten von 341 Patienten mit klassischem AGS mit und ohne Salzverlust. Bei diesen Patienten lag die Endlänge signifikant unter der individuellen Zielgröße und den allgemeinen Referenzwerten. Knaben lagen durchschnittlich 10 cm unter der Zielgröße, Mädchen 8 cm. Diese Werte entsprechen einer mittleren Größendifferenz von -1,55 bzw. -1,25 Standardabweichungen der Zielgröße. Anhand des Vorliegens eines Salzverlustsyndroms konnte kein Unterschied bezüglich der Endlänge festgestellt

werden. Zu ähnlichen Ergebnissen kamen Eugster et al. nach der Analyse von 30 Studien zu AGS. Bei den meisten Patienten liegt die Endgröße innerhalb des Bereichs einer Standardabweichung unter der Zielgröße oder knapp darunter. Die Endgröße wurde durch frühe Diagnosestellung und eine gute Compliance positiv beeinflusst, so dass die Wichtigkeit einer dauerhaft guten Einstellung für das Wachstum als wahrscheinlich gilt. Dieser Zusammenhang konnte allerdings in einigen anderen Studien nicht bestätigt werden.

Hargitai et al. 2001, Eugster et al. 2001

Neben der etwas verringerten Endlänge besteht bei AGS-Patienten auch ein erhöhtes Risiko für Übergewicht. Das Auftreten von Adipositas ist unter Kindern und Jugendlichen mit AGS signifikant höher als bei gesunden Altersgenossen. Dabei stellen hohe Dosierung des Glucokortikoids, akzellerierte Knochenreifung, zunehmendes Alter des Kindes und übergewichtige Eltern Risikofaktoren für die Entwicklung eines Übergewichts dar. Zwischen dem Salzverlustsyndrom, dem Geschlecht des Kindes, dem Geburtsgewicht und einem eventuellen Übergewicht der Patienten konnte kein Zusammenhang festgestellt werden.

Völkl et al. 2006

2.1.8.2 Geschlechtsidentität und Sexualität

In Studien mit Kindern konnte gezeigt werden, dass Mädchen mit AGS in ihrem Spielverhalten und bei der Auswahl ihrer Spielkameraden und Berufswünsche knabenhafte Züge aufweisen können. Begründet wurde dies mit der Androgenexposition in utero. In Folge dessen untersucht man in Follow-up-Studien, wie die sexuelle Orientierung im Erwachsenenalter bei AGS-Patienten ausfällt und ob vermehrt Probleme mit der geschlechtlichen Identität auftreten.

In ihrer Studie zur psychosexuellen Situation von Frauen mit AGS stellten Kuhnle et al. (Kuhnle et al. 1997) signifikante Unterschiede im Vergleich mit gesunden Frauen fest. Obwohl der Zeitpunkt des ersten Sexualkontakts im Durchschnitt lag, waren die Frauen ängstlicher gegenüber Sexualkontakten und neuen Partnerschaften. Feste

Partnerschaften und Heirat sind seltener, dafür aber stabiler und zufriedener. 18% der Frauen gaben Probleme mit ihrer Sexualität aufgrund des AGS an.

Im Hinblick auf homoerotische Tendenzen und Homosexualität sind die Daten recht verschieden. Während in einigen Studien unter Jugendlichen mit AGS bis zu 30% der Mädchen von homoerotischen Phantasien berichteten ([Money et al. 1977](#); [Money et al. 1984](#)), scheint die Häufigkeit homosexuellen Verhaltens bei Frauen mit AGS nicht oder nur leicht erhöht zu sein ([Kuhnle et al. 1997](#), [Hines et al. 2003](#)). Es konnte gezeigt werden, dass die meisten Frauen (94,8%) mit ihrer Geschlechtsidentität zufrieden sind, ähnliches gilt erstaunlicherweise für chromosomal weibliche AGS-Patienten, die als Buben verkannt wurden und als Männer leben. Dennoch ist der Anteil der unzufriedenen Patienten im Vergleich zur Normalbevölkerung erhöht. Auch der Anteil der Frauen und Männer, die ihr Geschlecht ändern wollen, liegt über dem Durchschnitt. Dabei besteht wohl kein Zusammenhang mit dem Schweregrad von Androgenexposition und Virilisierung oder dem Spielverhalten im Kindesalter, so dass spätere Probleme mit der sexuellen Identitätsfindung schwer voraussagbar oder vermeidbar scheinen. Als prognostisch ungünstig erwies sich allerdings die Zuteilung zum anderen Geschlecht durch den Arzt in der späten Kindheit ([Dessens et al. 2005](#)).

Aufgrund bisheriger Studien kann also widerlegt werden, dass die pränatale Androgenexposition des Gehirns auf die spätere sexuelle Orientierung entscheidenden Einfluss nimmt. Wichtiger scheinen die frühe Zuordnung zu einem Geschlecht und der Einfluss von Erziehung und sozialem Umfeld. ([Dessens et al. 2005](#))

2.1.8.3 Fertilität und Schwangerschaft

Frauen. Bei Untersuchungen zu Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit klassischem AGS konnte in mehreren Studien gezeigt werden, dass die Reproduktivität im Vergleich zu gesunden Frauen eingeschränkt ist. Frauen mit AGS werden seltener schwanger und bekommen insgesamt weniger Kinder als gesunde Vergleichspersonen.

Krone untersuchte die Geburtenrate bei 112 Patientinnen mit klassischem AGS (Krone et al. 2001). Darunter waren 48 Frauen mit Salzverlustsyndrom, bei denen nur eine Lebendgeburt zu verzeichnen war, entsprechend einer Geburtenrate von 2%. Bei den 64 Frauen mit einfach virilisierendem AGS gab es 21 Lebendgeburten, die Geburtenrate lag also bei 33%. In der Vergangenheit gab es einige Studien, deren Ergebnisse ähnlich sind. Stikkelbroeck konnte zusammenfassen, dass in den bisherigen Studien die Geburtenrate bei AGS-Patientinnen mit Salzverlust zwischen 0 und 10% lag, die der Frauen mit einfach virilisierendem AGS zwischen 33 und 50%. In Kontrollgruppen und in der Normalbevölkerung schwankt die Geburtenrate zwischen 65 und 91%. (Stikkelbroeck et al. 2003)

Die Verminderung der Rate lebend geborener Kinder ist also der bei AGS-Patientinnen mit Salzverlustsyndrom weitaus deutlicher ausgeprägt als bei Patientinnen mit einfach virilisierendem AGS, wo sie nur leicht erniedrigt ist. Die Ursachen der verminderten Fertilität sind vielfältig. Es muss angenommen werden, dass sich das AGS auf mehreren Ebenen negativ auf die Fertilität der Frau auswirkt. Dazu zählen der veränderte Hormonhaushalt, die Anatomie des äußeren Genitale und die operativen Eingriffe sowie psychosoziale Faktoren.

Männer: Auch bei Männern mit AGS kann es zu Störungen der Fertilität kommen. Durch Versprengung von adrenalem Gewebe können gutartige adrenale Tumoren im Hoden entstehen, die zu Oligoazospermie und zu einer Funktionsstörung der Leydig-Zellen führen. Die resultierende Infertilität ist durch höhere Dosen des Glucocorticoids oder durch operative Entfernung des ektopen Gewebes reversibel. Merke et al. 1999

2.2 MEDIZINISCHE PSYCHOLOGIE

2.2.1 LEBENSQUALITÄT

2.2.1.1 Definition

Der Begriff Lebensqualität (LQ) ist auch außerhalb der Wissenschaft allgemein bekannt. Man könnte ihn umschreiben als „Zufriedenheit“ oder „glücklich sein“. Gerade in den letzten Jahren erlangte der Begriff LQ durch den Boom der Wellness-Branche große Aufmerksamkeit in Medien und Gesellschaft. Von verschiedensten Industriezweigen (z.B. Kosmetik, Sport, Immobilien) werden LQ und Wohlstand werbewirksam angepriesen als oberste Maxime, die sich durch das jeweilige Produkt noch verbessern lässt.

Ursprünglich stammt der Begriff aus der Sozialwissenschaft. Dort wurde die Lebensqualität als ein bevölkerungsbezogenes Maß für den Zustand einer Gesellschaft eingesetzt. Seither wurden zahlreiche Studien durchgeführt, die die LQ verschiedener Nationen, z.B. die Staaten der EU, oder Regionen, z.B. Ost- und Westdeutschland, vergleichen.

Vor allem die Psychologie hat sich eingehend damit befasst, den Begriff LQ zu definieren und Methoden zu entwickeln, ihn für die Wissenschaft messbar zu machen. Sie beschreibt LQ als ein Konstrukt, das per se nicht beobachtbar oder messbar ist. Erst die Zerlegung in mehrere Einzelkomponenten macht es möglich, sie zu erfassen. Zu den Einzelkomponenten der LQ zählen physisches Befinden, psychisches Befinden, soziales Befinden und die Funktionsfähigkeit. Unter physischem Befinden subsummiert man alles Körperliche, wie Schmerzen oder Behinderungen, unter psychischem Befinden alle Stimmungen wie Depression, Angst oder Euphorie. Das soziale Befinden beschreibt das Gefühl von Integration in Gesellschaft, Freundeskreis und Familie. Die Funktionsfähigkeit beurteilt, in wie weit eine Person ihren täglichen Aufgaben, z.B. in Beruf und Familie, gewachsen ist. Neben der Zusammensetzung aus Einzelkomponenten, die auch als Multidimensionalität bezeichnet wird, ist die zweite wichtige Eigenschaft der LQ die

Subjektivität. Die LQ ist immer eine individuelle Einschätzung eines objektiven Zustands, die maßgeblich durch die Sichtweise der jeweiligen Person geprägt ist.

In den letzten Jahren spielt die LQ in der Medizin eine immer wichtigere Rolle, wenn es darum geht, den Erfolg einer Therapie umfassend zu beurteilen. Im Zeitalter des mündigen Patienten erscheinen rein objektive Kriterien wie Morbidität und Mortalität nicht mehr ausreichend, da sie das Erleben des Patienten ausklammern. Die Forschung zu LQ in der Medizin hat deshalb den Begriff der gesundheitsbezogenen Lebensqualität, „Health Related Quality of Life“ (HRQL), eingeführt. Hier werden besonders die Bereiche berücksichtigt, die durch den Gesundheitszustand beeinflusst werden. Als Definition der HRQL kann formuliert werden: HRQL ist das Ausmaß, in dem das gewohnte oder erwartete körperliche, emotionale und soziale Wohlbefinden einer Person durch den gesundheitlichen Zustand und gegebenenfalls dessen Therapie beeinflusst wird.

Peterman et al. 2005, Bullinger 1994, Bullinger 1997

2.2.1.2 Ziele und Methoden der Messung der Lebensqualität

Anhand der LQ des Patienten sollen Therapiekonzepte hinterfragt werden. Dabei gibt es mehrere konkrete Möglichkeiten: Zum einen kann der Nutzen einer bestimmten Therapie erfasst werden, indem man die LQ der Patienten vor und nach der Therapie misst. Ebenso können verschiedene Therapiealternativen miteinander verglichen werden. So erfährt man, ob und in welchem Ausmaß eine Therapie die LQ des Patienten zu steigern vermag. Zum anderen soll durch die Erhebung der LQ auch die Betreuung der Patienten verbessert werden. Durch die Befragung der Patienten rücken deren Erleben und deren Bedürfnisse weiter in den Mittelpunkt ärztlicher Entscheidungen und Therapieziele können hinsichtlich ihrer Übereinstimmung mit den Vorstellungen des Patienten überprüft werden. So tragen Befragungen zur LQ zur Qualitätssicherung bei.

Zur Quantifizierung der Lebensqualität werden meist Fragebögen mit multiple choice Verfahren zur Selbstbeurteilung verwendet. Diese müssen wie jedes Messinstrument psychometrische Gütekriterien erfüllen im Hinblick auf Spezifität und Sensitivität. Außerdem müssen sie für den Routinegebrauch geeignet sein. Sie sollen einen

angemessenen Zeitrahmen einhalten und den Patienten emotional nicht zu sehr belasten. Dazu ist es günstig, wenn die Fragebögen in 15-30 Minuten zu beantworten sind und gleichermaßen negative und positive Aussagen enthalten.

Betrachtet man die Zielgruppe der Befragung zur LQ, gibt es drei Arten von Fragebögen. Sie können für Patienten einer Erkrankung entwickelt und validiert sein, z.B. Asthma oder onkologische Krankheiten, also krankheitsspezifisch sein. Krankheitsübergreifend sind Messinstrumente, die für kranke Menschen unabhängig von der Art der Erkrankung, nicht aber für gesunde Personen geeignet sind. Zuletzt gibt es Fragensammlungen, die für jede Person unabhängig vom Gesundheitszustand verwendbar ist.

Bullinger 1994

2.2.2 BEWÄLTIGUNG

2.2.2.1 Definition

Die Synonyme Bewältigung und Coping bezeichnen in der Psychologie im allgemeinen den Prozess der Stressverarbeitung. Die Anzahl der Forschungsarbeiten zu diesem Thema ist seit den 50er Jahren des 20. Jahrhunderts sprunghaft angestiegen und die Nomenklatur ist so vielfältig wie die dahinterstehenden theoretischen Konzepte.

Von Richard S. Lazarus, dessen Arbeit für die heutige Bewältigungsforschung in der Medizin wohl am bedeutendsten ist, stammt folgende ausführlichere Definition der Bewältigung:

„..., coping is defined as ongoing cognitive and behavioral efforts to manage specific external and/or internal demands that are appraised as taxing or exceeding the resources of the person.“(Lazarus 1993)

Lazarus' Erkenntnisse bauen auf zahlreichen Denkansätzen verschiedenster Lehren der Psychologie der letzten 50 bis 60 Jahre auf und reichen bis zu Freuds

Psychoanalyse zurück. Die folgende Übersicht soll einen Einblick in die vielfältigen Wurzeln der heutigen Bewältigungsforschung gewähren.

In der Psychoanalyse spielen verschiedene Abwehrmechanismen als Formen unterbewusster Bewältigung eine große Rolle. Sie dienen bei Freud zum Schutz des Ich vor Konflikten mit seiner Triebhaftigkeit. Durch Abwehr und Verdrängen gelingt es dem Ich, die Konflikte, die Angst auslösen, zu vermeiden, indem sie ins Unterbewusste verschoben werden. Freuds Tochter Anna spezifizierte die Abwehrlehre und grenzte verschiedene Abwehrmechanismen voneinander ab, z.B. Sublimierung, Konversion, Projektion oder Verleugnung.

Diese Theorie wurde in der Psychosomatik fortgeführt. Man glaubte, bestimmten psychosomatischen Störungen bestimmte Abwehrmechanismen zuordnen zu können, z.B. der Hysterie die Verdrängung oder der Zwangsneurose das Rationalisieren. Sie spielen eine wichtige Rolle in der heute angewendeten analytischen Psychotherapie. (Rosemeier 1991, Schumacher et al. 1994; Heim 1998)

Als weiterer Schritt wurde versucht, die Abwehrmechanismen hierarchisch zu ordnen, von pathologisch bis gesund. Unterbewusste Abwehr wie Verleugnung oder Konversion wurde als neurotisch und damit pathologisch angesehen, während realistische und flexible Bewältigungsformen wie Suppression oder Humor als reif und förderlich für das Individuum galten. (Lazarus 1993)

Auch die verhaltensorientierte Psychologie, der Behaviorismus, setzte sich mit dem Thema Bewältigung auseinander. Ausgehend von Erkenntnissen aus der Physiologie über Auslöser und Wirkung von Stress im Körper wurden den somatischen Abläufen psychische Reiz-Reaktions-Konzepte gegenübergestellt. Im Tierversuch des Skinnerschen Behaviorismus wurden Abwehrreaktionen auf Stress wie Flucht oder Vermeidung als reizgebundene, weitgehend automatisierte Stressreaktion verstanden. (Lazarus 1993)

Lazarus hingegen rückt mit seinem transaktionalen Modell kognitive und emotionale Vorgänge in den Mittelpunkt. Stress ist danach, wie er im eingangs erwähnten Zitat zusammenfasste, das Ergebnis eines Ungleichgewichts zwischen Anforderungen

von außen oder innen an ein Individuum und dessen Ressourcen zur Bewältigung. Dieses Ungleichgewicht kann aber erst in der kognitiven Bewertung durch das Individuum entstehen und führt dann zu entsprechenden Emotionen. So kann eine Anforderung als Bedrohung oder als Herausforderung angesehen und damit positiv oder negativ bewertet werden („primary appraisal“). Danach richtet sich die Bewältigung. Lazarus unterscheidet problembezogene, aktive Bewältigung bei Problemen, die dem Individuum lösbar erscheinen und emotionsbezogene Bewältigung bei Problemen, die unabänderlich scheinen. Emotionsbezogene Bewältigung bedeutet dabei z.B. eine Umbewertung der Situation oder eine veränderte emotionale Herangehensweise an die Problematik. Durch die Bewältigung werden Emotionen verändert. Die Betrachtung verschiedenster Emotionen wie Angst, Wut oder Erleichterung als Resultat des Bewältigungsprozesses bieten differenziertere Möglichkeiten zur Evaluation der Bewältigung. Deshalb spricht Lazarus von der Bewältigung als Mediator der Emotionen.([Lazarus 1993](#), [Heim 1998](#))

Ein jüngeres Konzept aus den späten 80er Jahren stammt von Antonovsky. Er betont die Wichtigkeit der Ressourcen, auf die das Individuum zurückgreifen kann, um eine Belastung adäquat zu bewältigen. Dabei ist das Ausmaß, in dem ein Individuum vorhandene Ressourcen zu mobilisieren und einzusetzen weiß, abhängig von der psychischen Grundhaltung. Diese Grundhaltung nennt er „sense of coherence“, in etwa „Gefühl der Stimmigkeit“. Darunter ist zusammengefasst ein optimistisches Grundvertrauen zu verstehen, sowohl auf die eigenen Fähigkeiten als auch auf die Umwelt, dass sie sich in etwa so entwickelt, wie man es erwarten kann. Es setzt sich aus drei Faktoren zusammen, nämlich dem Vertrauen, dass die komplexe Umwelt verstehbar ist („sense of comprehensibility“), dass ihre Anforderungen bewältigbar sind („sense of manageability“) und dass man in diesen Anforderungen einen Sinn und einen Wert erkennen kann („sense of meaningfulness“). Je stärker dieses Grundvertrauen ausgeprägt ist, desto besser können Anforderungen gemeistert werden.([Antonovsky 1987](#))

Während, wie oben beschrieben, die in der Psychoanalyse wurzelnden Theorien von konstanten, persönlichkeitsgebundenen Bewältigungsstilen ausgehen, sieht Lazarus die Bewältigung also als Prozess des Individuums, der situationsgebunden entsteht

und sich mit der Zeit weiterentwickelt. Die Frage, ob die Herangehensweise an ein Problem eher von der Persönlichkeit des Betroffenen oder von der Beschaffenheit des Problems abhängt („trait versus state“), bleibt in der Bewältigungsforschung jedoch kontrovers und ist nur durch Langzeitstudien klärbar. (Schumacher et al. 1994, Lazarus 1993)

2.2.2.2 Methoden und Ziele der Bewältigungsforschung in der Medizin

In der Medizin ist die Bewältigung seit Beginn der ausgedehnten Forschung zum Thema Lebensqualität von großem Interesse. Vor allem die Bewältigung chronischer und lebensbedrohlicher Krankheiten wurden in zahlreichen Studien untersucht, die meisten stammen aus der Onkologie.

Besonders relevant sind zwei Fragestellungen: Zum einen die „state versus trait“-Frage, die in der Medizin zu klären versucht, ob die verwendeten Bewältigungsstrategien abhängig sind von der Art der Erkrankung oder eher von der Persönlichkeit des Betroffenen. Zum anderen wird die Wirkung von Bewältigung bzw. verschiedener Bewältigungsarten darauf untersucht, ob und wie sie den Krankheitsverlauf oder die Lebensqualität des Patienten positiv beeinflussen können.

Anhand der kurzen Historie ist ersichtlich, wie vielfältig die Wurzeln der Bewältigungsforschung sind. Wenngleich sich diese Vielfältigkeit positiv auf die Produktivität der Forschenden, das Spektrum der Denkansätze und deren Diskussion auswirken mag, ist sie für die Methodik und die Vergleichbarkeit der Ergebnisse eher problematisch. Heim moniert in seiner Bestandsaufnahme des Forschungsstands, dass weder die Nomenklatur, noch die Definition der verschiedenen Bewältigungsarten oder der hervorrufenden Stresssituation, geschweige denn die dahinterstehende Theorie einheitlich sei. (Heim 1998)

Die verwendeten Instrumente sind entweder Selbstbeurteilungsfragebögen mit multiple choice-Verfahren (quantitative Analyse) oder freie Interviews (qualitative Analyse). Es liegt auf der Hand, dass mit einem Interview mehr auf die individuelle Erfahrungswelt des Patienten eingegangen werden kann und die Ergebnisse aber schlechter vergleichbar sind als die Punktwerte von Fragebögen. Fragebögen

ermöglichen höhere Messgenauigkeit und Normiertheit, pressen den Patienten aber in ein gewisses Schema. ([Schumacher et al. 1994](#))

Trotz dieser Unwegbarkeiten in der Methodik lassen sich einige Aussagen zu den obengenannten Fragestellungen machen.

Die Erkenntnisse der Bewältigungsforschung im Bereich der Medizin hat Edgar Heim 1998 zusammengefasst. In einer Fülle von Arbeiten wurden bisher fast alle erdenklichen krankheitsbezogenen Belastungen untersucht. Es wurden verschiedenste Diagnosen untersucht, darunter chronische Erkrankungen wie Krebs, Herzinsuffizienz oder rheumatische Erkrankungen und akute Erkrankungen wie Herzinfarkt oder Schlaganfall. Außerdem wurden verschiedene Teilaspekte einer Erkrankung wie Diagnosephase, Hospitalisierung, Operation, Rehabilitation und Sterbephase betrachtet. Einen weiteren Aspekt bietet die Auswahl des Personenkreises, hier erweitert sich erst seit kürzerer Zeit der Fokus, der zunächst nur auf den Patienten gerichtet war, auf Angehörige oder medizinisches Personal. ([Heim 1998](#))

Zu der „state versus trait“-Frage lässt sich folgendes zusammenfassen: Es gibt sowohl Hinweise für persönlichkeitsabhängige Bewältigung als auch für situations- und krankheitsgebundene Bewältigung, die Bewältigung unterliegt wohl komplexen multiplen Einflüssen. Vor allem bei chronischen Krankheiten bestanden aber unabhängig von der Diagnose überraschend einheitliche Bewältigungsformen. Dies zeigte sich in vergleichenden Querschnittstudien an Patienten mit Nierenerkrankungen, Apoplex, Krebs und rheumathoider Arthritis ([Broda 1988](#)) sowie an Patienten mit verschiedenen malignen Erkrankungen ([Muthny et al. 1997](#)). Die gefundenen Übereinstimmungen in der Bewältigung lassen sich teilweise darauf zurückführen, dass man bei verschiedenen chronischen Erkrankungen auch von ähnlichen Belastungsmustern ausgehen kann.

Neben diesen Übereinstimmungen gibt es auch Unterschiede anhand der Diagnose: Patienten mit lebensbedrohlichen Erkrankungen benutzen eher konfrontative Bewältigungsmuster, Patienten mit nicht lebensbedrohlichen Krankheiten bevorzugen vermeidende und resignierende Bewältigungsstrategien. Unabhängig

von der Diagnose treten auch bei Patienten aus der gesellschaftlichen Unterschicht vermeidende und resignierende Bewältigungsstrategien häufiger auf. (Heim 1998)

Zur Rolle der Persönlichkeit bei der Bewältigung wurde gefunden, dass neben interindividuellen Unterschieden bei der Bevorzugung bestimmter Bewältigungsmuster auch die Flexibilität der Patienten hinsichtlich der Bewältigung variiert. So gibt es Patienten, die wenige Bewältigungsstrategien verwenden und beibehalten, während andere Patienten auf vielfältige Bewältigungsstrategien zurückgreifen und immer wieder neue Strategien anwenden. (Heim 1998)

Die beschriebenen Ergebnisse beruhen größtenteils auf Querschnittuntersuchungen und klammern damit den Aspekt der Prozesshaftigkeit von Bewältigungsstrategien völlig aus. Es wird nicht miteinbezogen, dass im Verlauf einer Erkrankung mehrere Phasen der Bewältigung durchlaufen werden können. Durch eine Querschnittuntersuchung konnte nur eine Momentaufnahme der Bewältigungsvorgänge dokumentiert werden, die dann auf die Art der Erkrankung zurückgeführt wurde. Es ist aber möglich, dass die Phase der Erkrankung eine viel wichtigere Rolle für die verwendete Bewältigungsstrategie spielt als die jeweilige Diagnose. Deshalb sind dringend Längsschnittuntersuchungen nötig, um die Faktoren „Diagnose“ und „Erkrankungsphase“ korrekt gewichten zu können. (Heim 1998)

Es nehmen also auf die Auswahl der Bewältigungsstrategie(n) die Persönlichkeit des Patienten, die Diagnose und die Phase der Erkrankung Einfluss. Diese Einflüsse getrennt zu bewerten, ist bisher noch nicht gelungen.

Bei der Effektivität der Bewältigung wurden sowohl der Einfluss auf psychosoziale Parameter wie auch auf somatische Parameter untersucht.

Die Theorie, dass psychische Bewältigungsstrategien auf somatische Parameter und damit auf den Krankheitsverlauf und sogar auf die Heilungschancen Einfluss nehmen könnten, fand vor allem in der Onkologie viel Beachtung. Es wurde proklamiert, eine kämpferische Einstellung verbessere die Heilungschancen, und es wurden Theorien über neuroendokrine und immunologische Mechanismen angeführt, die dafür verantwortlich sein könnten. Die anfängliche Begeisterung ist mittlerweile aber

abgeklungen, da der empirische Nachweis dieser Theorien nicht erbracht werden konnte. ([Petticrew et al. 2002](#))

Erfolgreicher verläuft die Forschung der Beeinflussung psychosozialer Parameter, die den Zusammenhang von Bewältigung und Lebensqualität untersucht. Theoretische Modelle wie von Antonovsky konnten in der Onkologie weitgehend bestätigt werden. Heim fasst die empirischen Erkenntnisse zusammen:

„Gutes oder geeignetes Coping setzt ein aktives, zupackendes Verhalten des Patienten voraus, verbunden mit der Befähigung, soziale und emotionale Ressourcen zu mobilisieren, d.h. vom Umfeld Unterstützung zu erwirken. Eine realistische Einschätzung der Problemsituation und der sich daraus ergebenden Optionen trägt ebenso zur Anpassung bei wie ein Akzeptieren unveränderlicher Bedingungen. Phasenbezogen kann auch Verleugnen oder Ablenken entlastend wirken.

...Nachteilig oder ungeeignet ist passives Coping im Sinne von Resignation, Aufgeben, Hoffnungslosigkeit, sozialem Isolieren, Grübeln und Selbstanklage. Verleugnung, die über die Initialphase hinausdauert, kann (muss aber nicht) nachteilig sein, wie auch u.U Ablenken (von den Chancen und Aufgaben des Heilungsprozesses) ungünstig auf die psychosoziale Adaptation wirkt.“ ([Heim 1998](#))

Man kann somit zusammenfassen, dass Bewältigungsstile auf das psychosoziale Befinden Einfluss nehmen können. Die Wirkung der Bewältigung auf somatische Parameter wurde zunächst überschätzt, und konnte bisher in Studien nicht bewiesen werden.

2.2.3 LEBENSQUALITÄT UND BEWÄLTIGUNG BEI ELTERN CHRONISCH KRANKER KINDER

Während sich in der Erwachsenenmedizin die Bewältigungsforschung vor allem mit dem Patienten beschäftigt, wird in der Pädiatrie der junge Patient immer eingebunden in das Familiengefüge betrachtet. Wird bei einem Kind eine chronische

Erkrankung diagnostiziert, hat dies einschneidende Auswirkungen auf seine Eltern und die Geschwister. Auf die Eltern kommen komplexe Anforderungen zu, sie müssen die medizinische Betreuung des Kindes in den Alltag integrieren, das Kind im Umgang mit der Krankheit unterstützen und widerstreitenden Bedürfnissen der Familienmitglieder gerecht werden. ([Silver et al. 1998](#))

2.2.3.1 Erfassung von Belastung und Bewältigung

Zur Bewältigung bei Eltern von chronisch kranken Kindern existiert eine Vielzahl von Studien. Ein vollständiger Überblick über die aktuelle Studienlage kann und soll hier nicht geleistet werden. Vielmehr soll anhand einer Auswahl ein Einblick in die Methodik, die Ergebnisse und die Grenzen der Bewältigungsforschung bei Eltern chronisch kranker Kinder verschafft werden.

Zur Erfassung der Belastung der Eltern wird auf sehr verschiedene Indikatoren zurückgegriffen, wodurch die Vergleichbarkeit der Studien erschwert wird. So wird entweder die psychische Belastung, die Prävalenz psychiatrischer Diagnosen oder die elterliche krankheitsbezogene Lebensqualität herangezogen.

Silver et al. untersuchten die psychische Belastung von Eltern mit Kindern mit chronischen Erkrankungen unabhängig von der Diagnose. Dabei waren die psychischen Belastungen nur bei solchen Eltern erhöht, deren Kind durch die Erkrankung funktionell deutlich eingeschränkt ist. ([Silver et al. 1998](#)).

In Übereinstimmung damit traten in einer Studie mit Eltern von Kindern mit infantiler Cerebralparese psychische Belastungen signifikant häufiger und öfter chronisch auf als bei Eltern von gesunden Kindern. 25% der Eltern gaben emotionale Probleme an, wie z.B. depressive Stimmungen. Zusätzlich traten auch somatische Erkrankungen häufiger auf, vor allem solche, die durch psychische Belastungen begünstigt werden, wie peptische Ulcera oder Migräne. ([Brehaut et al. 2004](#))

Grootenhuis und Last ([Grootenhuis et al. 1997](#)) haben die Ergebnisse einer Vielzahl von Studien über Eltern von Kindern mit Krebserkrankungen zusammengefasst. Fast alle Studien fanden bei diesen Eltern ein erhöhtes Auftreten von psychischen Störungen wie Angstzustände, Depression und somatische Folgezustände wie

Schlafstörungen; eine Studie beziffert die Häufigkeit solcher Beschwerden bei Müttern mit 34% ([Brown et al. 1993](#)). Längsschnittstudien zeigen, dass die Prävalenz der Beschwerden nicht nur unmittelbar nach der Diagnose, sondern auch noch nach über einem Jahr erhöht ist im Vergleich zu Normstichproben. Erst bei Eltern, deren Kinder als geheilt gelten, treten Angst und Depression nicht mehr häufiger auf als bei Eltern von gesunden Kindern. Es bleiben aber Gefühle wie Einsamkeit, Unsicherheit bezüglich der Zukunft und die Angst vor einem Rezidiv zurück.

Andere Studien untersuchten die elterliche Lebensqualität (parental quality of life PQL) als analoges Konstrukt zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität HRQL des Patienten. Man erhofft sich dadurch Belastungsmomente, die durch die chronische Erkrankung eines Kindes in allen Lebensbereichen der Eltern entstehen könnten, differenzierter erfassen zu können, als es die Suche nach psychischen Auffälligkeiten erlaubt.

Goldbeck ([Goldbeck et al. 2005](#)) untersuchten die Lebensqualität von Eltern herzkranker Kinder und fanden eine mäßige Abhängigkeit derselben von der Schwere der bestehenden Symptomatik. Insgesamt kamen die Eltern zu einer sehr positiven Einschätzung ihrer Lebensqualität. Diese positive Grundtendenz in der Beurteilung der Lebensqualität durch chronisch Kranke ist in der Lebensqualitätsforschung bekannt. ([Bullinger 2000](#))

In einer weiteren Studie verglichen Goldbeck ([Goldbeck 2006](#)) Eltern von krebskranken Kindern mit Eltern von Kindern mit Diabetes oder Epilepsie und mit Eltern von gesunden Kindern hinsichtlich ihrer Lebensqualität kurz nach Diagnosestellung. Dabei zeigten sich signifikante Unterschiede zwischen allen drei Gruppen, wobei die Lebensqualität der Eltern von krebskranken Kindern am niedrigsten war, gefolgt von der Eltern der Kinder mit Diabetes oder Epilepsie. Die Eltern von gesunden Kindern waren am zufriedensten. Diese Studie zeigt, dass die Lebensqualität von Eltern chronisch kranker Kinder durch die Art der Diagnose beeinflusst wird.

Lawoko und Soares ([Lawoko et al. 2003](#)) untersuchten die Lebensqualität von Eltern herzkranker Kinder und verglichen sie mit der von Eltern von gesunden und

chronisch kranken Kindern mit anderen Diagnosen. Sie stellten fest, dass die Lebensqualität der Eltern mit kranken Kindern niedriger ist als bei Eltern mit gesunden Kindern. Dabei hängt die Lebensqualität weniger von der Diagnose ab, sondern eher von anderen krankheitsbezogenen Faktoren wie pflegerischem Aufwand, Einschränkung der Berufstätigkeit, finanziellen Schwierigkeiten und sozialer Isolation. Die Lebensqualität der Mütter war stärker beeinträchtigt als die der Väter.

Es gilt somit als erwiesen, dass Mitglieder betroffener Familien aufgrund der Belastung ein erhöhtes Risiko haben für Störungen des psychischen Gleichgewichts, des Sozialverhaltens und für somatische Erkrankungen. Das Ausmaß dieser Belastung studien- und krankheitsübergreifend zu beschreiben und zu vergleichen bleibt jedoch schwierig, da zu viele verschiedene Maßstäbe angelegt werden: Problematisch ist wie in der patientenzentrierten Bewältigungsforschung der Erwachsenenmedizin die Heterogenität der theoretischen Ansätze und der verwendeten Messinstrumente und das weitgehende Fehlen von Längsschnittstudien. Methodisch müssen auch die niedrige Fallzahl vieler Studien und die Vernachlässigung der Situation der Väter bemängelt werden.

2.2.3.2 Abhängigkeit der Belastung

Noch schwieriger als die bloße Erfassung der krankheitsbedingten Belastung und deren Bewältigung ist der Versuch, Determinanten zu identifizieren, die diese Belastung verstärken oder mildern und eine angemessene Bewältigung verhindern oder fördern. In den oben exemplarisch beschriebenen Studien wurden dazu bereits einige Aussagen gemacht, die nochmal systematischer dargestellt werden sollen.

Eine wichtige Frage, mit der sich die Forschung beschäftigt hat, ist die des kategorischen (diagnosegebundenen) versus nonkategorischen (krankheitsübergreifenden) Forschungsansatzes. Mittlerweile unterstützen viele Studien die These, dass weniger die Diagnose per se, sondern Faktoren wie Alter des Kindes, Prognose, Pflegeaufwand und Stigmatisierung des Kindes durch die Erkrankung die Belastung der Eltern bestimmen ([Melamed 2002](#)). Zu ähnlichen Ergebnissen kamen auch die oben beschriebenen Studien zur Lebensqualität von Goldbeck ([Goldbeck et al. 2005](#), [Goldbeck 2006](#)) und von Lawoko und Soares

([Lawoko et al. 2003](#)), die zusätzlich die Faktoren soziale Isolation und finanzielle Belastung nannten. Andererseits weisen Kazak et al. darauf hin, dass bei bestimmten Krankheitsbildern sehr spezielle Bewältigungsmuster gefunden werden konnten, z.B. bei den chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen Colitis ulcerosa und M. Crohn ([Kazak et al. 1988](#)).

Ein weiterer Gegenstand der Forschung sind die Faktoren Zeit und Phase der Erkrankung. Mit der Zeit ändern sich die krankheitsspezifischen Anforderungen an die Familie, es können drei Phasen abgegrenzt werden: Der Beginn der Erkrankung und die Diagnosestellung stellt für die Eltern meist eine hohe, krisenhafte Belastung dar. Kupst et al. zeigten mit einer prospektiven, sechsjährigen Studie zur elterlichen Belastung durch die Krebserkrankung ihres Kindes, dass die Belastung unmittelbar nach der Diagnose am höchsten ist und nach ungefähr einem Jahr abnimmt. ([Kupst et al. 1988](#)) Es folgt die chronische Phase der Erkrankung und die Integration in den Alltag. Hier hat sich gezeigt, dass bei nicht primär lebensbedrohlichen Krankheitsbildern chronische, aber stabile Erkrankungen (z.B. Paraplegie nach Rückenmarksverletzung) leichter zu bewältigen sind als episodische Erkrankungen (z.B. Epilepsie), bei denen ständige Aufmerksamkeit gefordert ist, um Veränderungen des Zustands des Kindes zu erkennen. Bei lebensbedrohlichen Erkrankungen kann darauf eine terminale palliative Phase folgen, die mit hohem Pflegeaufwand und Auseinandersetzung mit bevorstehendem Verlust verbunden ist. ([Melamed 2002](#))

Weitere potentielle Einflussfaktoren bezüglich der Eltern sind deren Geschlecht und sozioökonomischer Status. Für Mütter scheint die Belastung durch die Erkrankung des Kindes größer zu sein als für die Väter. Sie berichten über größeren Stress durch ihre Rolle in der Familie und zeigen öfter depressive Symptome. Dieser Unterschied kann wohl damit begründet werden, dass die Mütter mit dem Großteil der Pflege und der Organisation der medizinischen Versorgung des Kindes im Alltag betraut sind, während die Väter in ihrem Beruf Abwechslung und Erfolgserlebnisse erfahren können. Diese These wird untermauert von einer Studie, in der Mütter, die außer Haus einem Beruf nachgingen, weniger krankheitsbezogene Belastung und Depression zeigten als Hausfrauen. Es zeigt sich außerdem, dass die Belastung der

Mütter vor allem durch hohe Funktionalität und starken Zusammenhalt der Familie positiv beeinflusst wird. ([Melamed 2002](#), [Raina et al. 2005](#))

Zum Einfluss des sozioökonomischen Status gibt es sehr wenige Studien. In einer Studie zu Eltern mit leicht geistig retardierten Kindern berichteten Familien mit hohem sozioökonomischen Status öfter über familiäre Probleme und Schwierigkeiten im Umgang mit ihrem Kind ([Melamed 2002](#)). Andererseits weiß man aus Studien über krebskranke Kinder, dass Eltern mit niedrigem sozioökonomischem Status öfter emotionsbezogene Bewältigungsstrategien anwenden, die wiederum öfter zu Anpassungsschwierigkeiten führen und dass sie sich mehr mit Selbstkritik und Schuld belasten. ([Grootenhuis et al. 1997](#))

Eine Studie über krebskranke Kinder untersuchte den Einfluss des elterlichen Alters und kam zu dem Schluss, dass jüngere Eltern (unter 30 Jahren) signifikant größere psychische Anpassungsschwierigkeiten haben. Eine weitere Studie verglich alleinerziehende mit verheirateten Eltern, hier zeigten verheiratete Eltern etwas niedrigere Werte für Depression und Angst. ([Grootenhuis et al. 1997](#))

2.2.3.3 Folgen der elterlichen Belastung und Bewältigung für die Kinder

Die bisherige Forschung stützt die These, dass die Anpassung des Kindes an seine Erkrankung in hohem Maße abhängt von der Gefühlslage und der Einstellung der Familie, besonders von dem Maß an familiären Konflikten oder familiärem Zusammenhalt.

Bei Kindern mit Diabetes konnte ein Zusammenhang zwischen besserer Kontrolle über die Krankheit und familiären Faktoren wie Stabilität, niedrigem Konfliktpotential und offenem Umgang mit Emotionen in der Familie nachgewiesen werden. Ähnliche Faktoren führten in Studien über juvenile rheumatoide Arthritis, Mukoviszidose, Leukämie und andere Krebserkrankungen zu besserer Anpassung des Kindes an die Erkrankung. ([Landau Hurtig 1994](#))

Außerdem spielt die Bewältigungskompetenz der Eltern eine wichtige Rolle für das Wohl des erkrankten Kindes. Zum einen wirkt sich eine gute elterliche Bewältigung positiv auf die Compliance und damit auf den Therapieerfolg aus, zum anderen hat

sich gezeigt, dass Kinder, deren Eltern eine gute Bewältigung zeigen, selbst bessere Strategien zur Verarbeitung der Krankheit entwickeln können. (Silver et al. 1998)

Als negativ für die Anpassung des Kindes werden Erziehungsstile beurteilt, die von Schuldgefühlen, Scham und Ängstlichkeit und bestimmt werden und zu Überprotektion und übermäßigem Bemitleiden des Kindes führen. (Landau Hurlig 1994)

Drotar fasste 41 Arbeiten zu diesem Thema aus den Jahren 1976 bis 1995 zusammen und stellt fest, dass mütterliche Anpassungsprobleme vor allem bei chronisch kranken Kindern gefunden werden, die selbst psychosoziale Anpassungsschwierigkeiten aufweisen. Allerdings konnte die elterliche Anpassung im Schnitt nur 10 bis 15% der Varianz der kindlichen Anpassung erklären. (Drotar 1997, Warschburger et al. 2002)

2.2.3.4 Lebensqualitäts- und Bewältigungsforschung bei AGS

Bis dato existieren keine Studien über die Lebensqualität bei Eltern von Kindern mit adrenogenitalem Syndrom. Wie lassen sich also die Ergebnisse dieser Studie im Kontext der gerade beschriebenen Erkenntnisse zur Lebensqualität und Bewältigung bei Eltern von Kindern mit anderen chronischen Krankheiten einordnen? Kann AGS als chronische Erkrankung bezeichnet und mit den oben beschriebenen Erkrankungen verglichen werden? Dazu muss zunächst der Begriff „chronische Krankheit“ genau definiert werden. Nach Stein et al. (Stein et al. 1993) muss eine chronische Krankheit seit mindestens einem Jahr bestehen und es muss eine biologische, kognitive oder psychologische Basis vorliegen. Außerdem muss die Erkrankung entweder funktionelle Einschränkungen im täglichen Leben nach sich ziehen und/oder kompensatorischer Modalitäten wie Medikation, Diät, Geräte oder Training bedürfen und/oder medizinische Behandlung oder medizinverwandte Versorgung nötig machen.

Diese Definition wird von AGS erfüllt. Die Erkrankung besteht von Geburt an und lebenslänglich, und sie erfordert tägliche Medikamentengaben und regelmäßige ärztliche Kontrollen sowie bei Mädchen operative Eingriffe.

Andererseits unterscheidet sich die Situation von Kindern mit AGS deutlich von der von Kindern mit Krankheiten wie Krebs, Herzfehlern oder infantiler Zerebralparese, denn das AGS führt bei korrekter Therapie meist zu völliger Symptombefreiheit, funktionelle Einschränkungen bestehen nicht. Kinder mit AGS unterscheiden sich im Alltag zunächst nicht von gesunden Kindern, es besteht allerdings die Gefahr für Spätfolgen wie Kleinwuchs und bei Mädchen speziell die Problematik der Intersexualität und ihre möglichen Folgen für Partnerschaft und Selbstwertgefühl.

Da, wie zuvor dargelegt, die elterliche Belastung, Lebensqualität und die Bewältigung unter anderem von der Schwere der Symptome der Erkrankung abzuhängen scheint, wenn auch die Studienlage kontrovers ist, ist es sinnvoll, Krankheiten zum Vergleich heranzuziehen, die in ihrem Verlauf dem AGS ähnlicher sind. Dazu kommen Erkrankungen in Betracht, die ebenfalls durch das Neugeborenen-Screening erfasst werden, wie konnatale Hypothyreose oder Phenylketonurie.

2.2.3.5 Lebensqualitäts- und Bewältigungsforschung bei ähnlichen konnatalen Enzymdefekten

Erkrankungen wie AGS, konnatale Hypothyreose und Phenylketonurie haben viele Gemeinsamkeiten in ihrem Verlauf, daher kann man erwarten, dass auch das Belastungsprofil für die Eltern ähnlich ist und sich deutlich von den Belastungsprofilen anderer chronischer Erkrankungen unterscheidet:

Allen drei Erkrankungen liegen in den allermeisten Fällen vererbte Enzymdefekte zugrunde und sie können durch das Neugeborenen-Screening diagnostiziert werden. Für die Eltern bedeutet dies zum einen den Abschied von der idealisierten Vorstellung des perfekten, gesunden Kindes, zum anderen kann der Überträgerstatus der Eltern Schuldgefühle hervorrufen. Die Erkrankungen erfordern lebenslängliche Tabletteneinnahme bzw. bei Phenylketonurie lebenslange Diät, verlaufen dann aber latent, Symptome gibt es in der Kindheit kaum. Die Aussicht auf lebenslange Behandlung und die Unsicherheit, ob sich das Kind darunter wirklich normal entwickelt, stellt eine weitere Belastung für die Eltern dar. Kazak et al. ([Kazak et al. 1988](#)) verglichen hinsichtlich ihrer psychischen Belastung, der Eltern-Kind-Beziehung und der Zufriedenheit mit Partnerschaft und Familienzusammenhalt Eltern von Kindern mit Phenylketonurie mit Eltern von gesunden Kindern. Sie konnten keine

Unterschiede feststellen und empfahlen daher die Entwicklung krankheitsspezifischer Fragebögen. Lord et al. ([Lord et al. 2005](#)) untersuchten die Traumareaktion der Eltern und entwickelten ein eigenes Instrument zur Erfassung Phenylketonurie-spezifischer Probleme (PKU-Checklist). Bei den Eltern traten häufig milde Traumareaktionen auf, bei Müttern häufiger als bei den Vätern. Die psychische Belastung nahm mit zunehmendem Alter des Kindes ab.

Die Studienlage ist also heterogen und kontrovers, es kann aber davon ausgegangen werden, dass auch diese vergleichsweise mild verlaufenden Erkrankungen für die Eltern eine psychische Belastung darstellen.

Das Fehlen von Symptomen erschwert die Akzeptanz der „unsichtbaren“ Erkrankung und begünstigt Verdrängung. Die Compliance der Eltern kann daher bei diesen Erkrankungen gefährdet sein. ([Chiovato et al. 1999](#)). In einer Studie zu konnataler Hypothyreose fanden Salerno et al. ([Salerno et al. 1999](#)) bei 38% der Eltern eine angemessene Bewältigung der emotionalen Belastung und eine positive Einstellung zu ihrem Kind und der medizinischen Behandlung. 51% der Eltern reagierten überängstlich und hielten sich mit übermäßiger Strenge an das Therapieschema, während 11% der Eltern die Diagnose völlig ablehnten und sehr schlechte Compliance zeigten. Jusiene und Kucinskas ([Jusiene et al. 2004](#)) fanden bei Familien mit Kindern mit konnataler Hypothyreose oder Phenylketonurie Hinweise, dass maladaptives Coping der Eltern - z.B. Schuldgefühle und daraus resultierendes Verwöhnen des Kindes – bei den Kindern zu mangelhafter Bewältigung mit psychischen Problemen und Verhaltensauffälligkeiten führen kann. ([Jusiene et al. 2004](#))

Diese Studien zeigen eindrücklich, dass auch bei diesen vergleichsweise mild verlaufenden Erkrankungen bei Weitem nicht alle Eltern die psychische Belastung durch die Erkrankung ihres Kindes angemessen verarbeiten können und dass dadurch die Entwicklung der Kinder negativ beeinflusst werden kann. Schon allein um den Kindern die bestmögliche Bewältigung ihrer Erkrankung zu ermöglichen, ist es nötig, die Situation der betroffenen Familien weiter zu erforschen, um Interventionsmöglichkeiten zu schaffen und einzusetzen, wo sie gebraucht werden.

3 ZIEL DIESER STUDIE

Die vorliegende Studie untersucht die psychosoziale Situation von Eltern, deren Kind ein klassisches adrenogenitales Syndrom hat. Es handelt sich um eine Querschnittstudie, an der Mütter und Väter aus 24 Familien teilnahmen.

Die Befragung der Eltern bestand aus einem halbstandardisierten Interview zur Erfassung demografischer und medizinischer Daten und zur Beschreibung krankheitsspezifischer Probleme durch die Eltern. Zusätzlich wurden psychometrische Testverfahren zu Lebensqualität und Krankheitsbewältigung eingesetzt

Mit diesen Methoden sollten folgende Hypothesen zur psychosozialen Situation der Eltern überprüft werden:

- Es lässt sich für die Erkrankung AGS ein spezifisches Belastungsprofil erstellen, das die Probleme charakterisiert, mit denen die Eltern von Säuglingen, Kleinkindern und Schulkindern mit AGS konfrontiert werden.
- Die allgemeine Lebenszufriedenheit und die krankheitsbezogene Lebensqualität der Eltern unterscheiden sich von der Allgemeinbevölkerung oder von anderen Eltern. Dieser Unterschied kommt durch die Belastung der Eltern durch die Erkrankung des Kindes zustande.
- Die Lebensqualität der Eltern unterscheidet sich nach Geschlecht und Bildung des Elternteils sowie nach Alter und Geschlecht des Kindes. Insbesondere wird vermutet, dass die Eltern von Mädchen durch die vorliegende Intersexualität einer größeren Belastung ausgesetzt sind. Postpartal kann es zu Fehlern oder Unsicherheiten bei der Geschlechtszuweisung kommen. Die Intersexualität muss als gesellschaftliches Tabu angesehen werden, was zu großen Akzeptanzproblemen bei Eltern und Umwelt führen kann. Es sind meist operative Eingriffe nötig, die nicht immer für das Erwachsenenalter eine völlig normale Morphologie und Funktionalität erreichen können.

- Der Bewältigungsstil der Eltern unterscheidet sich nach Geschlecht und Bildung des Elternteils sowie nach Alter und Geschlecht des Kindes. Hier werden besonders bei Müttern und Vätern und bei Eltern mit höherem und mittlerem Schulabschluss verschiedene Bewältigungsstile erwartet. Man könnte vermuten, dass Mütter ihre Belastung eher durch soziale Unterstützung und Kommunikation kompensieren, während Väter auch von ihrem zweiten Aufgabenfeld am Arbeitsplatz profitieren. Hinsichtlich des Einflusses des Bildungsgrads wird vermutet, dass ein hoher Bildungsgrad eher zu wissensbetonten, rationalen Bewältigungsmethoden führt.

4 METHODIK

4.1 PATIENTENAUSWAHL

Alle ausgewählten Familien stammen aus dem Patientengut der endokrinologischen Ambulanz des von Haunerschen Kinderspitals der Universität München. Es galten folgende Einschlusskriterien:

Befragt werden sollten die Eltern des jüngsten Drittels der Patientenkartei. Die Patienten sollten zum Zeitpunkt der Befragung zwischen 0 und 10 Jahre alt sein. Mindestens ein Kind der Familie musste an einer klassischen Form des AGS erkrankt sein. Ausgeschlossen wurden Familien, deren Kind schwerwiegende Begleiterkrankungen aufwies. In einem Fall wurde aus diesem Grund der Explorationsleitfaden zu AGS gewertet, nicht aber die Fragebögen zu Lebensqualität und elterlicher Bewältigung.

Insgesamt wurden 28 Familien angeschrieben. Davon wollten zwei Familien nicht an der Studie teilnehmen. Eine Familie war nicht erreichbar, eine weitere konnte wegen terminlicher Schwierigkeiten nicht befragt werden.

Letztendlich konnten 24 Familien zu einer Befragung in die Klinik eingeladen oder zu Hause befragt werden. Die Befragungen fanden im Zeitraum zwischen April 2005 und Januar 2006 statt.

4.2 EXPLORATIONSLEITFADEN

Der erste Teil der Befragung bestand aus einem nicht standardisierten Interview anhand eines selbst zusammengestellten Explorationsleitfadens. Hier wurden teils ein Elternteil, teils beide Eltern befragt. Der Explorationsleitfaden enthielt Fragen zu folgenden Themenkomplexen:

Erfassung medizinischer und soziodemographischer Daten:

- Alter und Ausbildung aller Familienmitglieder

- Schule oder Kindergarten
- Freizeitgestaltung
- Sozialkontakte
- Erkrankungen und besondere Lebensereignisse
- Beschreibung des Kindes und der Geschwister
- Erziehung
- Operationen
- Schwangerschaft

Charakterisierung krankheitsspezifischer Problemfelder und Belastung der Eltern:

- Stellung der Diagnose AGS
- Informationen zu AGS
- Alltagsbelastung
- Soziales Umfeld und AGS
- Probleme mit AGS
- Krankheitsmodell
- Beschreibt Vorstellungen und Befürchtungen der Eltern zum Thema AGS
- Behandlung in der Klinik

Die Fragen wurden offen gestellt. Zu einigen Fragen gab es vorgefertigte Antwortmöglichkeiten, diese wurde aber nicht vorgelesen, so dass die Eltern zunächst frei antworten konnten.

4.3 STANDARDISIERTE PSYCHOMETRISCHE FRAGEBÖGEN

Nach dem Interview anhand der Explorationsleitfadens wurden beiden Eltern jeweils psychometrische Tests mit multiple-choice-Fragen vorgelegt: Zur Validierung der Lebensqualität wurden der *Fragebogen zur Lebenszufriedenheit* (Fahrenberg, Myrtek, Schuhmacher, Brähler) und das *Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE)* von Goldbeck und Storck eingesetzt. Außerdem wurden der *Coping Health Inventory for Parents (CHIP)* von McCubbin und der *The strengths and difficulties questionnaire (SDQ)* von Goodman in der deutschen Version verwendet.

4.3.1 FRAGEBOGEN ZUR LEBENSZUFRIEDENHEIT (FLZ)

Der FLZ wurde 1995 in neuer Form von Fahrenberg, Myrtek, Schumacher und Brähler vorgelegt. Ursprünglich war er von Fahrenberg, Myrtek et al. für Studien im Bereich der Rehabilitationsforschung bei Herz-Kreislauf-Patienten und der Persönlichkeitsforschung entwickelt worden. Die neue Version wurde um zwei Skalen erweitert und für die Gesamtbevölkerung im Alter zwischen 14 und 92 Jahren normiert.

Jeweils sieben Items des Fragebogens bilden eine von insgesamt zehn Skalen zu folgenden Themen: *Gesundheit, Arbeit und Beruf, Finanzielle Lage, Freizeit, Ehe und Partnerschaft, Beziehung zu den eigenen Kindern, Eigene Person, Sexualität, Freunde Bekannte Verwandte* und *Wohnung*. Zusätzlich kann ein Summenwert zur allgemeinen Lebenszufriedenheit aus sieben Skalen aufaddiert werden. Die drei Skalen *Arbeit und Beruf, Ehe und Partnerschaft* und *Beziehung zu den eigenen Kindern* werden hier nicht berücksichtigt, da diese Bereiche viele Personen nicht betreffen und daher unbeantwortet bleiben.

Die Umwandlung der Rohwerte aller Skalen in Standard-Nine-Werte erlaubt die Einordnung der Werte im Vergleich mit einer repräsentativen Stichprobe der Gesamtbevölkerung.

Fahrenberg et al. 2000

4.3.2 ULMER LEBENSQUALITÄTS-INVENTAR FÜR ELTERN CHRONISCH KRANKER KINDER (ULQIE)

Der ULQIE wurde 2002 von Goldbeck und Storck erstellt. Der ULQIE wurde verwendet, um die Lebensqualität der Eltern zu erfassen und dabei den Aspekt der chronischen Erkrankung des Kindes berücksichtigen zu können. Er soll als kurzes psychometrisches Instrument durch Selbstrating zur Beurteilung des Aspekts der Lebensqualität von Eltern chronisch kranker Kinder dienen.

Der Fragebogen enthält 29 Items, die den Skalen *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der Familiären Situation*, *emotionale Belastung*, *Selbstverwirklichung* und *Allgemeinbefinden* zugeordnet werden.

Goldbeck et al. 2002

4.3.3 FRAGEBOGEN ZUR ELTERLICHEN KRANKHEITSBEWÄLTIGUNG (CHIP)

Der CHIP wurde 1979 vom McCubbin entwickelt und später ins Deutsche übertragen (McCubbin 2001). Er stellt ein valides, oft eingesetztes Selbstbeurteilungsinstrument dar, mit dem Eltern von chronisch kranken Kindern ihre eigenen Strategien zur Krankheitsbewältigung charakterisieren können. Dazu bewerten sie 44 Einzelstrategien (Items) auf einer Skala von „gar nicht hilfreich oder nicht möglich/nicht probiert“ bis „sehr hilfreich“.

Die Items werden drei Hauptstrategien zugeordnet:

CHIPFAM: Aufrechterhalten der familiären Integration, Kooperation und einer positiven Sichtweise der Situation (18 Items).

CHIPSUP: Aufrechterhalten von sozialer Unterstützung, Selbstwertgefühl und psychischer Stabilität (18 Items).

CHIPMED: Verstehen der medizinischen Situation durch Kommunikation mit anderen Eltern und medizinischem Personal (8 Items)

In den meisten Studien wurde von den Eltern die Strategie CHIPFAM als am hilfreichsten bewertet, gefolgt von CHIPMED. CHIPSUP wurde meist als am wenigsten hilfreich empfunden.

([McCubbin 1991](#))

4.3.4 MEDIZINISCHE DATEN

Neben soziodemographischen und psychologischen Daten wurden auch medizinische Daten anhand der Patientenakten erhoben. Dabei wurden die zeitlichen Abläufe der Diagnostik, der Therapieverlauf und das jetzige Befinden des Kindes eruiert.

5 ERGEBNISSE

5.1 BESCHREIBUNG DER BEFRAGTEN FAMILIEN

Die medizinischen und soziodemografischen Daten wurden aus den Interviews mit den Eltern und aus den Krankenakten der Kinder erhoben.

5.1.1 KINDER: KLINISCHE DATEN DER AGS-PATIENTEN

5.1.1.1 Alter und Geschlecht

Von den 24 befragten Familien hat genau die Hälfte ein Mädchen (n = 12) bzw. einen Jungen (n = 12) mit AGS.

Zum Zeitpunkt der Befragung lag das Alter der Kinder zwischen 10 Monaten und 9,5 Jahren mit einem Durchschnittsalter von 3,9 +/- 2,8 Jahren. Die Altersverteilung bei Mädchen und Jungen unterscheidet sich jedoch: Das Durchschnittsalter der Mädchen liegt bei 3,2 +/- 2,9 Jahren. Das Durchschnittsalter der Knaben liegt bei 4,6 +/- 2,7 Jahren.

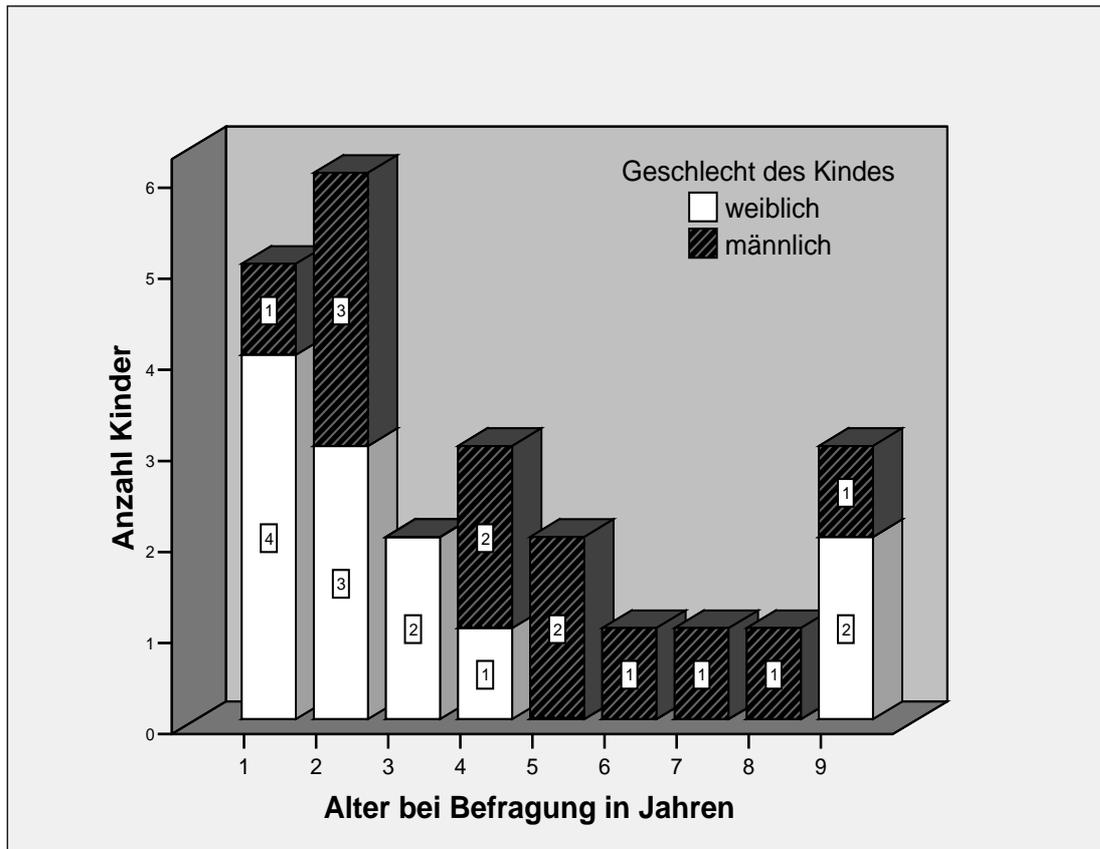


Abbildung 3: Altersverteilung von Knaben und Mädchen

5.1.1.2 AGS-Typ und Mutation

Bei allen 24 Kindern liegt ein klassisches AGS mit 21-Hydroxylasemangel vor, das sich bei 22 Kindern (91,7 %) mit Salzverlust manifestiert hat.

Bei allen Kindern wurde durch eine Genotypisierung von Eltern und Kind die der Erkrankung zu Grunde liegende Mutation im 21-OHD-Gen ermittelt.

Die Genotypen wurden nach zu erwartender Schwere der Erkrankung den Mutationsgruppenruppen 0, A und B zugeteilt ([Krone et al. 2000](#)). Mutationen der Gruppe C und nicht klassifizierbare Mutationen kamen nicht vor.

Mutationen aus der Gruppe 0 liegen bei sechs Kindern vor (25,0%), Mutationen der Gruppe A bei zehn (41,7%) und Mutationen der Gruppe B bei acht Kindern (33,3%).

5.1.1.3 Virilisierungsgrad nach Prader

Bei allen Mädchen wurde vor der Operation die Virilisierung anhand der Einteilung nach Prader dokumentiert. Stadium II lag bei fünf Mädchen vor, Stadium III und IV bei jeweils drei Mädchen. Die Stadien I und V traten in der befragten Patientengruppe nicht auf.

5.1.1.4 Diagnosestellung

Bei keinem Kind war die gentische Veranlagung der Eltern vor der Geburt bekannt. Keines der Kinder wurde pränatal behandelt.

19 der Kinder (79,2%) wurden im Rahmen des Neugeborenen Screenings positiv auf AGS getestet, bei einem Kind wurde das Ergebnis jedoch übersehen oder falsch interpretiert und blieb zunächst ohne therapeutische Folgen. Bei fünf Kindern (20,8%) stand in Bayern zu Zeitpunkt der Geburt noch kein flächendeckendes Neugeborenen Screening zur Verfügung.

Die drei nicht gescreenten Knaben fielen bei Geburt durch eine Anomalie der äußeren Genitalien im Sinne einer Hypertrophie auf, bei zwei von ihnen lag außerdem eine Hyperpigmentation des Skrotums vor.

5.1.1.5 Therapie

Orale Substitutionstherapie. Alle Kinder werden mit Hydrocortison und Astonin H in Tablettenform substituiert und durch regelmäßige Laborkontrollen überwacht. Die altersentsprechende Einstellung auf die Medikamente gelingt bei neun Kindern (37,5%) völlig problemlos. Bei acht Kindern (33,3%) gab es zwischenzeitlich Schwankungen und bei drei Kindern (12,5%) bleibt die Normalisierung der Laborparameter langfristig schwierig.

Bei vier Kindern (16,7%) traten in der Vergangenheit im Rahmen von fieberhaften Infekten oder Durchfallerkrankungen Salzverlustkrisen auf, die zu einer Hospitalisierung führten.

Operative Therapie. Bei allen 12 Mädchen ist zum Zeitpunkt des Interviews ein chirurgischer Eingriff zur Rekonstruktion der äußeren Genitalorgane durchgeführt worden oder geplant.

Den drei jüngsten Mädchen (12,5%) steht die Operation noch bevor, die Termine liegen innerhalb der kommenden drei Monate nach der Befragung. Bei 3 Mädchen liegt der Eingriff sechs Monate bis ein Jahr zurück, bei weiteren drei Mädchen ein Jahr bis eineinhalb Jahre. Bei den drei ältesten Mädchen liegt die Operation zwei bis sechs Jahre zurück.

Das Alter zum Zeitpunkt der Operation liegt zwischen acht und 52 Monaten. Durchschnittlich waren die Mädchen 24,6 +/- 13,6 Monate alt. Dabei korreliert das Alter bei Operation positiv mit dem jetzigen Lebensalter, je älter das Kind, desto später die OP. Der Zusammenhang ist hochsignifikant ($p=0,01$).

5.1.2 KINDER: SOZIODEMOGRAPHISCHE LEBENSITUATION

5.1.2.1 Eltern und Geschwister

22 der Kinder (91,7%) leben mit Vater und Mutter zusammen. Zwei Kinder (8,3%) haben alleinerziehende Mütter.

Zehn Kinder sind Einzelkinder (41,7%), zwölf Kinder (50%) haben ein Geschwister und zwei Kinder (8,3%) haben zwei Geschwister. Von den 14 Kindern, die Geschwister haben (58,3%), sind drei (21,4%) das älteste Kind der Familie und elf (78,6%) das jüngste Kind.

5.1.2.2 Schule/Betreuung

Von den 24 Kindern sind fünf (20,8%) im schulpflichtigen Alter und besuchen die Grundschule, eines die erste Klasse und vier die dritte Klasse. Sechs Kinder (25,0%) gehen in den Kindergarten. Aus der Gruppe der jüngsten Kinder werden zwei (8,3%) in einer Kindergruppe und elf zu Hause von der Mutter (45,8%) betreut.

5.1.2.3 Entwicklung und Erkrankungen

Bei 18 (75,0%) von den 24 Kindern, deren Eltern befragt wurden, bestehen außer AGS keine weiteren Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen.

Bei 6 Kindern (25,0%) gibt es weitere chronische Beeinträchtigungen. Bei zwei Kindern (8,3%) handelt es sich um somatische Erkrankungen (unklares rezidivierendes Erbrechen bzw. rezidivierende Fieberkrämpfe). Bei drei (12,5%) wurde eine Entwicklungsverzögerung diagnostiziert, in zwei Fällen leicht, in einem Fall schwer. Bei einem weiteren Kind bestehen Verhaltensauffälligkeiten und eine Epilepsie.

5.1.3 ELTERN: SOZIODEMOGRAPHISCHE LEBENSITUATION

5.1.3.1 Alter

Die Väter sind zwischen 33 und 50 Jahre alt, das Durchschnittsalter liegt bei 38,9 +/- 4,9 Jahren. Das Alter der Mütter bewegt sich zwischen 28 und 45 Jahren bei einem Durchschnittsalter von 36,3 +/- 4,0 Jahren.

5.1.3.2 Ausbildung und Berufstätigkeit

Die Ausbildung der Eltern wurde nach dem höchsten erreichten Schul- oder Hochschulabschluss eingeteilt.

Von den Müttern machten 8,3% den Hauptschulabschluss, 37,5% den Realschulabschluss und 8,3% Abitur. Einen Hochschulabschluss haben 45,8%.

Von den Vätern machten 12,5% den Hauptschulabschluss, 37,5% den Realschulabschluss und 12,5% Abitur. Zusätzlich einen Hochschulabschluss haben 33,3%.

41,7% der Mütter sind derzeit nicht berufstätig. 25,0% arbeiten in Teilzeit, 33,3% in Vollzeit. Alle Väter arbeiten Vollzeit.

5.1.3.3 Familienstand

In 22 Familien (91,7%) leben Vater und Mutter des Kindes zusammen. Zwei Kinder (8,3%) haben eine alleinerziehende Mutter.

5.1.3.4 Kinder

Die Anzahl der Kinder in den Familien liegt durchschnittlich bei 1,7 +/- 0,6. Sie bewegt sich zwischen mindestens einem und höchstens drei Kindern. Zehn Kinder (41,7%) sind zum Zeitpunkt der Befragung Einzelkinder.

In zwei Familien gibt es ein zusätzliches Geschwisterkind mit AGS. Diese sind in beiden Fällen jünger und haben das gleiche Geschlecht, es handelt sich im einen Fall um zwei Schwestern, im anderen Fall um zwei Brüder.

5.1.3.5 Wohnort

Sechs Familien (25%) leben in München, weitere sechs (25%) im Münchner Umland. Die restlichen zwölf Familien wohnen in größerer Entfernung (>40 km) zu München, von diesen leben elf Familien in Bayern und eine in der Schweiz.

5.2 **ERGEBNISSE DES INTERVIEWS**

Inhalt des Interviews waren neben der Erfassung soziodemographischer Daten auch die Beschreibung und Bewertung spezifischer krankheitsbezogener Problemfelder durch die Eltern. Dazu wurden die Eltern zu ihrer jetzigen Situation und zur Situation direkt nach der Geburt des Kindes befragt.

5.2.1 AGS IM ALLTAG

Den Einfluss der Erkrankung auf das tägliche Leben bewerten die Eltern folgendermaßen:

Die tägliche Verabreichung der Tabletten bereitet 19 Familien (79,2%) keine Probleme, fünf Mal (20,8%) wurden leichte Probleme angegeben.

Verantwortlich für die Medikation ist in 16 Fällen (66,7%) allein die Mutter, in zwei Fällen Kind und Mutter (8,3%) und in sechs Fällen (25,0%) beide Eltern.

Durch die Notwendigkeit der zeitgenauen, regelmäßigen Tablettengabe fühlen sich acht der befragten Eltern (33,3%) im Alltag eingeschränkt. Für eine Familie führen die häufiger nötigen Arztbesuche zu einer Einschränkung; 15 Familien (62,5%) fühlen sich im Alltag nicht eingeschränkt.

Bei der Freizeit- und Urlaubsgestaltung sehen sich 14 Familien nicht durch AGS eingeschränkt. Zehn Familien gaben an, wegen der Erkrankung auf Fernreisen und spontane Urlaubsverlängerungen zu verzichten.

Gesprächsbedarf innerhalb der Familie hinsichtlich der Erkrankung gibt es in sieben Fällen ab und zu (29,2%), in elf Fällen sehr selten (45,8%) und in sechs Fällen nie (25,0%).

In ihrem sozialen Umfeld, gegenüber Verwandten, Bekannten, Arbeitskollegen oder Betreuern der Kinder, sind die Eltern in unterschiedlichem Maße bereit, über die Erkrankung ihres Kindes zu sprechen. Elf Eltern beschreiben sich in dieser Hinsicht als zurückhaltend (45,8%), 13 als offen (54,2%).

Die Reaktionen des Umfelds auf AGS empfinden elf Eltern als eher positiv (45,8%), fünf Eltern als eher negativ (20,8%) und acht Eltern als neutral (33,3%).

5.2.2 DIAGNOSESTELLUNG

Am größten war die Belastung für die Eltern in den ersten Lebenstagen ihres Kindes. Besonders die Zeitspanne zwischen dem ersten Verdacht auf die Erkrankung und der sicheren Diagnose beschrieben fast alle Eltern wegen der Unsicherheit als sehr belastend. Sie bemängelten auch die unzureichenden Informationen zu der möglichen Erkrankung ihres Kindes in der Geburtsklinik. Die Eltern beschrieben ihre

Reaktion auf die Diagnose AGS und ihre größten Sorgen und Befürchtungen folgendermaßen:



Abbildung 4: prozentuale Verteilung der Antworten der Eltern im Interview (Mehrfachnennungen möglich)

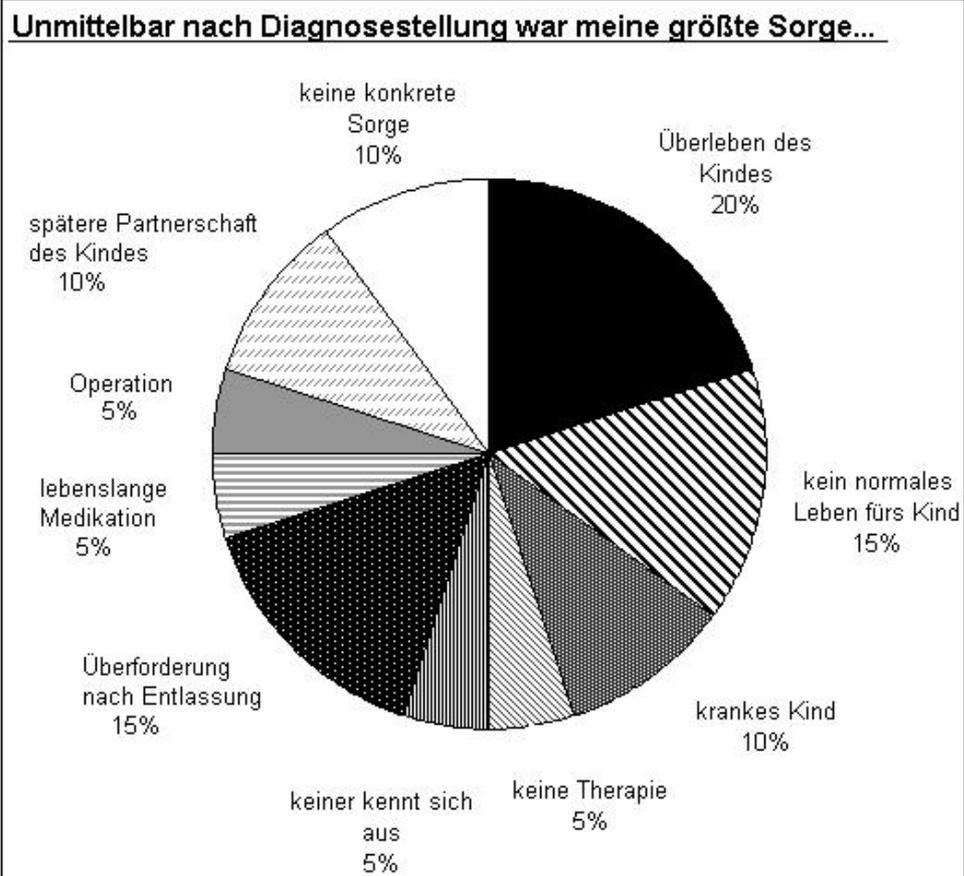


Abbildung 5: Prozentuale Verteilung der Antworten der Eltern im Interview (Mehrfachnennungen möglich)

5.2.3 BEHANDLUNG UND BEGLEITUNG IN DER KLINIK

Unmittelbar nach der Diagnosestellung waren die Mehrzahl der Eltern mit der Aufklärung und den Informationen von Seiten der Ärzte in der Geburtsklinik eher unzufrieden: 45,8% bewerten die damalige Aufklärung als ausreichend, 54,2% aber als unzureichend.

Mit der derzeitigen Betreuung in der Kinderklinik sind alle Eltern sehr zufrieden, 91,7% der Eltern schätzen die derzeitige Aufklärung als ausreichend ein.

Bisher gibt es für die Eltern nach Diagnosestellung oder später keine psychologische Betreuung von Seiten der Kinderklinik. Die Eltern wurden gefragt, ob sie eine psychologische Betreuung sinnvoll fänden und ob sie diese selbst in Anspruch genommen hätten. Ein solches Angebot halten vier Familien nicht für angebracht (16,7%). Die übrigen 20 Familien (83,3%) fänden die Möglichkeit psychologischer

Betreuung sinnvoll, 10 von ihnen (41,7%) hätten rückblickend davon Gebrauch gemacht.

5.2.4 INFORMATIONSV ERHALTEN

Das Bedürfnis an krankheitsbezogenen Informationen und die genutzten Informationsquellen unterscheiden sich unter den Familien und zu verschiedenen Zeitpunkten.

Unmittelbar nach Diagnosestellung informierten sich 19 Familien über das Internet (79,2%), vier Familien aus Büchern (16,7%) und 10 Familien über die Selbsthilfegruppe (41,7%).

Zum Zeitpunkt der Befragung halten es noch 18 Familien für notwendig, sich neben der Beratung durch den behandelnden Endokrinologen über AGS zu informieren (75,0%). Dazu nutzen momentan noch drei Familien das Internet (12,5%), eine Familie Bücher (4,2%), drei Familien medizinische Fachzeitschriften (12,5%) und acht Familien das Angebot der Selbsthilfegruppe (33,3%).

Somit nahm das Informationsbedürfnis der Familien mit der Zeit ab. Die wichtigsten nicht-ärztlichen Informationsquellen sind das Internet und die Selbsthilfegruppe. Ihren eigenen Wissensstand zu AGS bezeichnen 19 Eltern als gut (79,25%), drei Eltern als mittelmäßig (12,5%) und eine Familie als gering (4,2%).

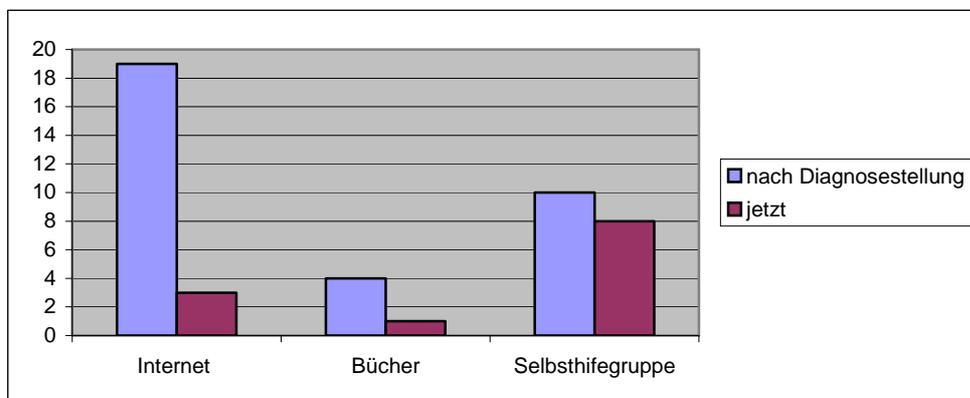


Abbildung 6: Anzahl der Eltern, die verschiedene nichtärztliche Informationsquellen nach Diagnosestellung und zum Zeitpunkt der Befragung verwendeten

5.2.5 SELBSTHILFEGRUPPE

Die Hälfte der befragten Familien (n = 12) sind Mitglieder der Selbsthilfegruppe, weitere drei Familien denken momentan über eine Mitgliedschaft nach (12,5%).

5.2.6 KRANKHEITSMODELL

Acht Familien (33,3 %) glauben, dass das AGS das Wesen des Kindes beeinflussen kann. Drei Mädchen werden als besonders lebhaft, andere Kinder als besonders fröhlich, schmerzunempfindlich oder stur beschrieben. Zwei Familien berichten von Stimmungsschwankungen in zeitlichem Zusammenhang mit Dosisanpassungen der Medikamente. Die übrigen befragten Eltern schreiben der Erkrankung keine derartigen Auswirkungen zu.

Fünf Familien (20,8%) können der Tatsache, dass ihr Kind von AGS betroffen ist, auch positive Aspekte abgewinnen. Ihrer Ansicht nach habe die Erkrankung den Wert der Gesundheit erkennen lassen und den Familienzusammenhalt gestärkt. Außerdem habe sie Zuversicht gegeben, dass auch schwierige Situationen und Aufgaben bewältigt werden können.

Sieben Familien (29,2%) glauben zumindest, dass ihr Kind durch die Erkrankung und die disziplinfordernde regelmäßige Medikation verantwortungsbewusster ist als andere gleichaltrige Kinder.

5.3 ERGEBNISSE DER PSYCHOMETRISCHEN TESTS

5.3.1 DESKRIPTIVE AUSWERTUNG

5.3.1.1 Fragebogen zur Lebenszufriedenheit (FLZ)

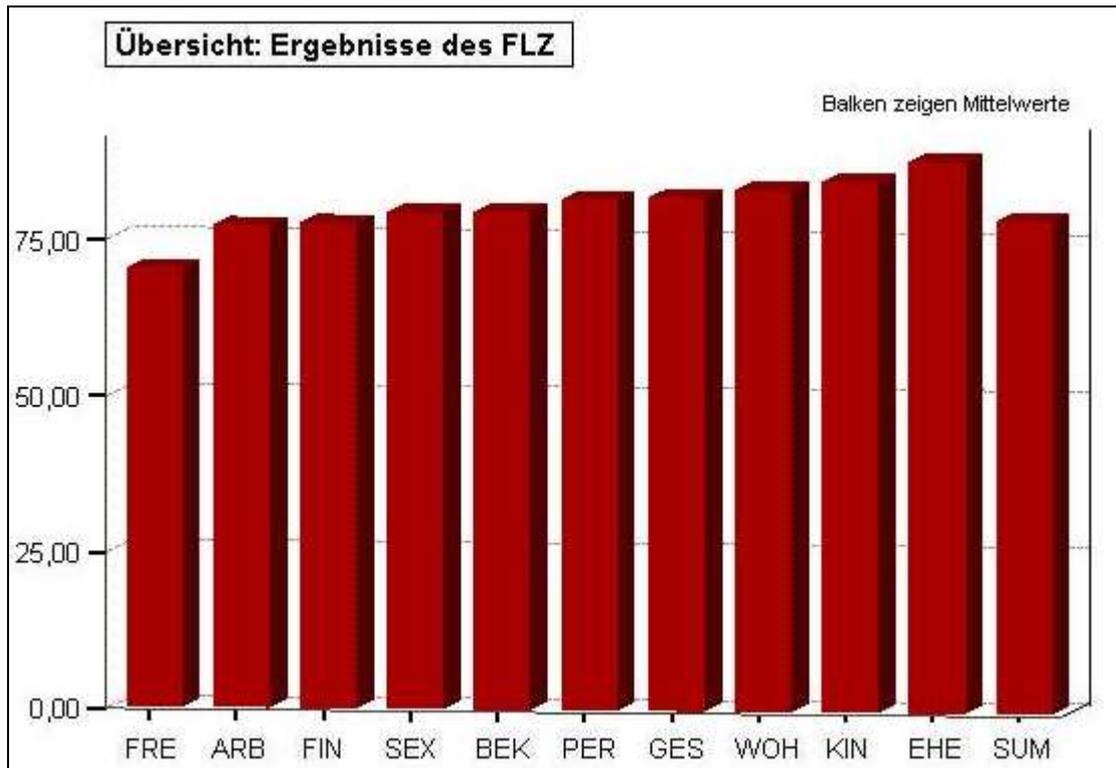


Abbildung 7: Darstellung der Ergebnisse des FLZ aller Eltern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala, Mittelwerte der Subskalen ansteigend angeordnet)

Rücklauf: Der FLZ wurde von 42 Elternteilen, darunter 23 Mütter und 19 Väter, beantwortet, allerdings wurden nicht alle Fragebögen vollständig ausgefüllt, so dass in einigen Subskalen die Fallzahl etwas niedriger war.

Ergebnisse. Das Diagramm zeigt die Ergebnisse des FLZ aufgetragen auf eine einheitliche Skala mit 0 bis maximal 100 Punkten. Alle Werte liegen zwischen 70,2 und 88,3 Punkten, somit wurden 70,2% bis 88,3% der Maximalpunktzahl erreicht. Betrachtet man die Rangfolge der Mittelwerte, die auf den einzelnen Subskalen des FLZ erreicht wurden, ergibt sich folgendes Bild:

Am wenigsten zufrieden sind die Eltern mit der eigenen *Freizeit*, der zugehörige Mittelwert liegt mit 70,20 +/- 18,66 deutlich niedriger als die übrigen Werte.

Es folgen die Bereiche *Arbeit und Beruf* (77,18 +/- 15,80) und *Finanzielle Lage* (77,66 +/- 13,92).

Im Mittelfeld liegen die Skalen *Sexualität* (79,48 +/- 12,09), *Bekannte, Verwandte und Freunde* (79,69 +/- 10,66) sowie *Eigene Person* (81,78 +/- 9,29).

Relativ zufrieden sind die Eltern mit ihrer *Gesundheit* (82,17 +/- 11,93) und mit ihrer *Wohnsituation* (83,52 +/- 11,01).

Am positivsten bewerten die Eltern ihre Zufriedenheit in den Bereichen *Beziehung zu den eigenen Kindern* (84,98 +/- 8,18) und *Partnerschaft und Ehe* (88,30 +/- 10,93).

Der Summenwert für die Gesamtzufriedenheit liegt bei 78,88 +/- 10,00 Punkten.

Zur Einordnung der Werte liegen Normtabellen vor, anhand derer die Rohwerte in Standard-Nine-Werte überführt werden können. Die Standard-Nine-Skala reicht von 0 bis 9, dabei entspricht der Wert 5 dem ermittelten Bevölkerungsdurchschnitt. Werte darunter sind demnach unterdurchschnittlich, Werte über 5 sind überdurchschnittlich. Die befragten Eltern erreichten auf neun von zehn Skalen leicht überdurchschnittliche Werte, die zwischen 5,29 und 6,15 liegen. Nur der Standard-Nine-Wert des Bereichs *Freizeit* ist mit 4,88 leicht unterdurchschnittlich.

Dies spiegelt sich auch in der Gesamteinschätzung der Lebenszufriedenheit wieder, hier liegt der zugehörige Standard-Nine-Wert bei 5,77 +/- 2,1.

Themenverwandte Subskalen des FLZ mit hoher Interkorrelation können zu Gruppen zusammengefasst werden. In Normstichproben zeigt die Gruppe der körperbezogenen Skalen *Gesundheit*, *Sexualität* und *Eigene Person* hohe Interkorrelation, ebenso die Skalen, die sich auf materielle Werte beziehen, wie *Wohnung*, *Finanzielle Lage*, *Arbeit und Beruf* und *Freizeit*. Die Skalen beider Gruppen zeigen dabei untereinander niedrige Korrelationen, sie werden also recht unabhängig bewertet.

Ähnliche Gruppierungen sind auch bei den Eltern dieser Studie zu beobachten. Am unteren Ende der Zufriedenheitsskala liegen die materiellen Bereiche wie *Freizeit*, *Finanzielle Lage* und *Arbeit und Beruf*. Die körperbezogenen Skalen liegen im

Mittelfeld. Am oberen Ende der Zufriedenheitsskala befinden sich die familienbezogenen Skalen *Beziehung zu den eigenen Kindern* und *Partnerschaft und Ehe*.

5.3.1.2 Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder ULQIE

Rücklauf: Der ULQIE wurde von 41 Elternteilen, 23 Müttern und 18 Vätern, beantwortet.

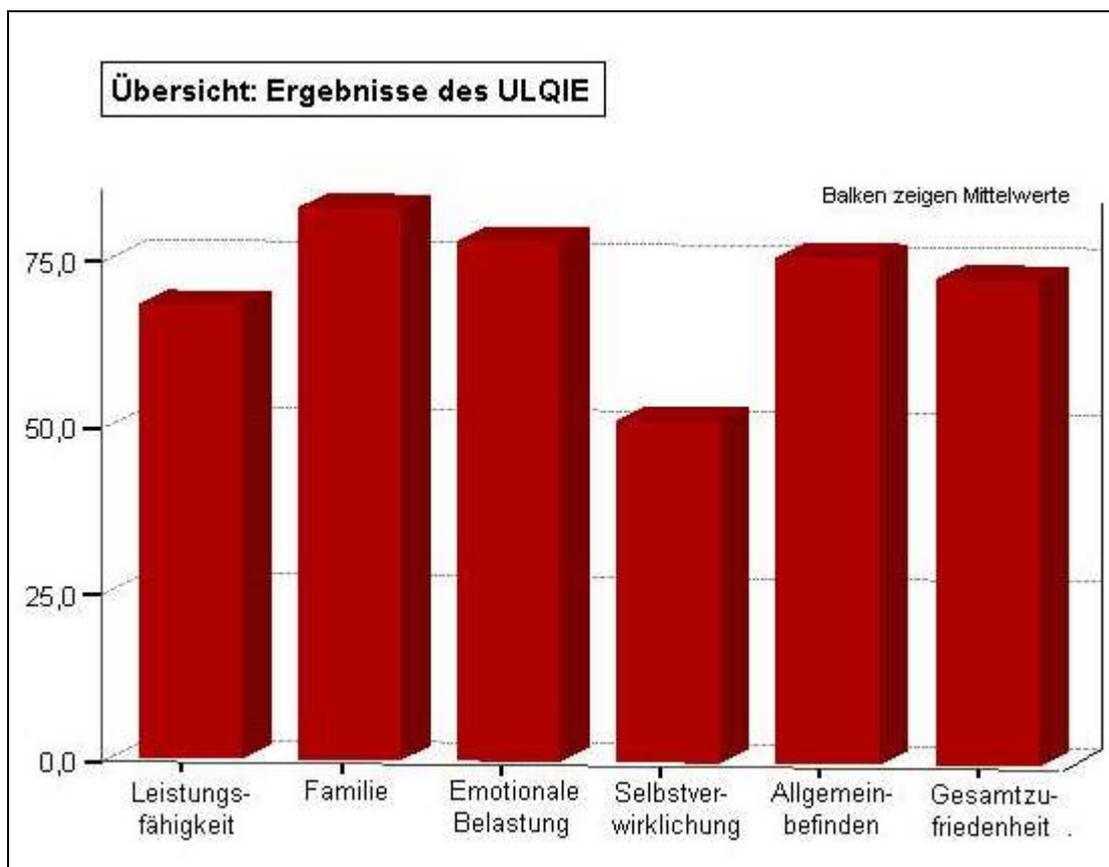


Abbildung 8: Darstellung der Ergebnisse des ULQIE aller Eltern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Ergebnisse: Die krankheitsbezogene Lebensqualität setzt sich bei diesem Test aus fünf Subskalen zusammen. Die Rohwerte wurden auf eine einheitliche 100-Punkte-Skala übertragen, die Eltern erlangten folgende Werte:

Die Rohwerte der Eltern auf der Skala *Leistungsfähigkeit* liegen zwischen 32,14 und 100,00 Punkten, im Mittel erreichten die Eltern 68,12 +/- 15,66 Punkte. Dieser Mittelwert entspricht einem Prozentrang von 63,5 +/- 24,0% .

Die zweite Skala beschreibt die *Zufriedenheit mit der familiären Situation*. Die Eltern erreichen dabei Werte zwischen 58,33 und 100,00 Punkten, im Durchschnitt 82,82 +/- 12,95 Punkte. Dieser Mittelwert entspricht einem Prozentrang von 57,0 +/- 29,4%.

Die dritte Skala erfasst die Zufriedenheit mit der *Emotionalen Belastung* der Eltern. Die Ergebnisse der Eltern liegen zwischen minimal 42,86 und maximal 100,00 Punkten, der Mittelwert beträgt 78,05 +/- 12,41 Punkte. Dieser Mittelwert entspricht einem Prozentrang von 76,7 +/- 14,9%.

Die vierte Skala bewertet die Zufriedenheit der Eltern mit ihren Möglichkeiten zur *Selbstverwirklichung*. Die Eltern erreichten hier 0 bis 87,5 Punkte bei einem Durchschnitt von 51,37 +/- 20,47 Punkten. Dieser Mittelwert entspricht einem Prozentrang von 69,3% +/- 27,1%.

Die fünfte Skala charakterisiert das *Allgemeinbefinden*. Davon erreichen die Eltern im Schnitt 76,07 +/- 15,30 Punkte, die Werte streuen zwischen 37,50 und 100,00 Punkten. Damit erreichen die Eltern im Durchschnitt einen Prozentrang von 74,7% +/- 23,25.

Die *Gesamtskala* liefert den Wert zur zusammenfassenden Beurteilung der subjektiven elterlichen Lebenszufriedenheit. Die Eltern erreichten im Durchschnitt 72,95 +/- 12,54 Punkte.

Der mittlere Prozentrang beträgt somit auf der Gesamtskala 69,5% +/- 24,4%.

Zusätzlich sollten die Eltern auf einer Skala von 1 (schlecht) bis 4 (hervorragend) ihren Gesundheitszustand bewerten. Dabei gaben die Eltern im Mittel einen Wert von 2,5 +/- 0,73 an.

Im Vergleich der Subskalen am unzufriedensten sind die Eltern mit der *Selbstverwirklichung*, gefolgt von der *Leistungsfähigkeit*. Die Zufriedenheit mit dem *Allgemeinbefinden* liegt im Mittelfeld. Sehr hohe Zufriedenheit erreichen die Eltern mit der geringsten Streuung der Werte im Bereich der Zufriedenheit mit der *emotionalen Belastung* und im Bereich der *familiären Situation*.

Die 42 befragten Eltern erreichen im Durchschnitt in allen Subskalen deutlich überdurchschnittliche Werte gegenüber der Vergleichsstichprobe. Mit einem Prozentrang von 76,7% liegt die Zufriedenheit der Eltern mit der Emotionalen Belastung am deutlichsten über dem Durchschnitt der Vergleichsstichprobe. Die emotionale Belastung wird also von den Eltern dieser Studie weit geringer eingeschätzt und der Familienzusammenhalt wird als größer empfunden als von den Eltern der Vergleichsstichprobe. Am wenigsten überdurchschnittlich war die Zufriedenheit mit der Familiären Situation mit einem Prozentrang von 57,0%.

5.3.1.3 Coping Health Inventory for Parents CHIP (deutsche Version)

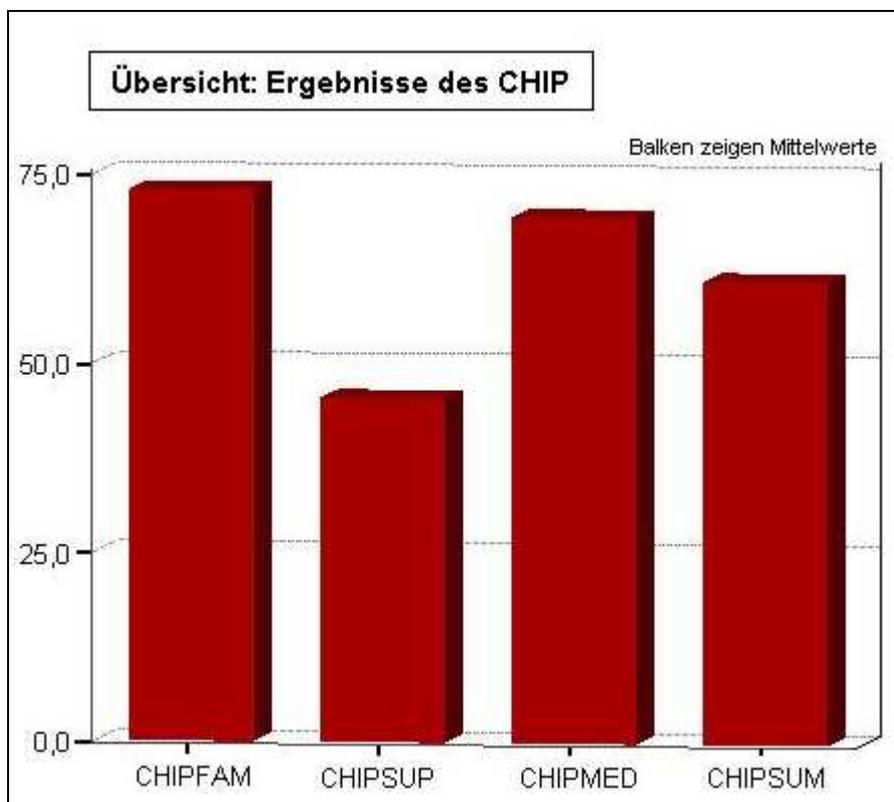


Abbildung 9: Darstellung der Ergebnisse des CHIP aller Eltern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Rücklauf: Der CHIP wurde von 23 Müttern und 19 Vätern beantwortet.

Ergebnisse: Mit Hilfe des CHIP sollen die Eltern ihre eigenen Strategien zur Krankheitsbewältigung beschreiben. Diese werden drei verschiedenen Hauptstrategien zugeordnet:

Die erste Hauptstrategie CHIPFAM erfasst durch Bewertung von 18 Items das Aufrechterhalten der familiären Integration und Kooperation sowie einer positiven Sichtweise der Situation. Die Werte der Eltern streuen nach Anpassung an die einheitliche 100-Punkte-Skala im Bereich zwischen 44,44 und 96,30 Punkten, der Mittelwert liegt bei 72,93 +/- 13,20 Punkten.

Im Vergleich mit der Normstichprobe liegt damit der mittlere Prozentrang bei 57,6 +/- 28,4%.

Die zweite Hauptstrategie CHIPSUP besteht in der Aufrechterhaltung von sozialer Unterstützung, Selbstwertgefühl und psychischer Stabilität und enthält ebenfalls 18 Items. Die Eltern erreichen minimal 16,57, maximal 92,59 Punkte und im Durchschnitt 45,50 +/- 19,32 Punkte. Der zugehörige mittlere Prozentrang beträgt 57,3 +/- 28,4%.

Die dritte Hauptstrategie CHIPMED beinhaltet das Verstehen der medizinischen Situation durch Kommunikation mit anderen Eltern und medizinischem Personal mit nur 8 Items. Die Eltern erlangen auf dieser Skala 16,67 bis 100,0 Punkte, im Durchschnitt 69,54 +/- 21,67 Punkte. Der Mittelwert der erreichten Prozenträge beträgt auf dieser Skala 62,1 +/- 29,8%.

Auf der Gesamtskala der elterlichen Bewältigung erreichen die Eltern im Mittel 61,29 +/- 14,62 Punkte. Der Schwankungsbereich der Werte liegt zwischen 36,36 und 93,94 Punkten. Der mittlere Prozentrang der Gesamtskala liegt bei 58,6 +/- 29,4%.

Die Prozenträge aller Substrategien und der Summenwert sind leicht überdurchschnittlich, die Eltern dieser Studie bewerten also die angebotenen Bewältigungsstrategien insgesamt als hilfreicher als die Eltern der Vergleichsstichprobe.

Vergleicht man anhand der durchschnittlichen Werte die drei Hauptstrategien, finden die Eltern die Strategie CHIPFAM am hilfreichsten, gefolgt von CHIPMED deutlich vor CHIPSUP.

5.3.2 ABHÄNGIGKEIT DER TESTERGEBNISSE VON DEMOGRAPHISCHEN VARIABLEN

Es soll ermittelt werden, von welchen Faktoren die Lebensqualität und die Bewältigungsstrategien der Eltern dieser Studie beeinflusst wurden. Dazu wurden einige soziodemografische Variablen untersucht:

Geschlecht des Elternteils

Bildung des Elternteils

Geschlecht und Alter des Kindes

Als Voraussetzung einer solchen Untersuchung muss gegeben sein, dass die zu untersuchenden Variablen voneinander unabhängig sind, um für jede einzelne Variable spezifische Aussagen treffen zu können. Die Tabelle zeigt für die Abhängigkeiten zwischen allen Variablen Zusammenhangsmaße und deren Signifikanz.

		Geschlecht des Elternteils	Geschlecht des Kindes	Schulabschluss	Alter des Kindes
Geschlecht des Elternteils	Korrelationskoeffizient	1,000	,048	,048	,071
	Sig. (2-seitig)	.	,764	,764	,654
	N	42	42	42	42
Geschlecht des Kindes	Korrelationskoeffizient	,048	1,000	,143	,273
	Sig. (2-seitig)	,764	.	,367	,080
	N	42	42	42	42
Schulabschluss des Elternteils (mittel / hoch)	Korrelationskoeffizient	,048	,143	1,000	,025 ^a
	Sig. (2-seitig)	,764	,367	.	,850
	N	42	42	42	42
Alter des Kindes 4 Altersklassen	Korrelationskoeffizient	,071	,273	,025 ^a	1,000
	Sig. (2-seitig)	,654	,080	,850	.
	N	42	42	42	42

a. Kendalls tau-b, alle anderen Spearmans Rangkorrelationskoeffizient r

Abbildung 10: Übersicht der Abhängigkeiten zwischen allen Variablen, deren Einfluss auf die Testergebnisse untersucht wird

Die Tabelle zeigt zwischen allen Variablen Zusammenhänge, allerdings meist äußerst schwache. Diese schwachen Zusammenhänge sind in dieser Studie aufgrund der niedrigen Fallzahl kaum zu vermeiden und tolerierbar.

Nicht tolerierbar ist die Abhängigkeit der Variablen „Alter des Kindes“ und „Geschlecht des Kindes“. Der Einfluss des Alters der Kinder auf die Ergebnisse wird daher getrennt nach Geschlecht der Kinder analysiert.

5.3.2.1 Geschlecht des Elternteils

Im folgenden Abschnitt soll die Abhängigkeit der Testergebnisse vom Geschlecht des Elternteils ermittelt werden, es werden also die Ergebnisse von Müttern und Vätern zu Lebensqualität und Bewältigung verglichen.

5.3.2.1.1 Abhängigkeit der allgemeinen Lebenszufriedenheit vom Geschlecht des Elternteils

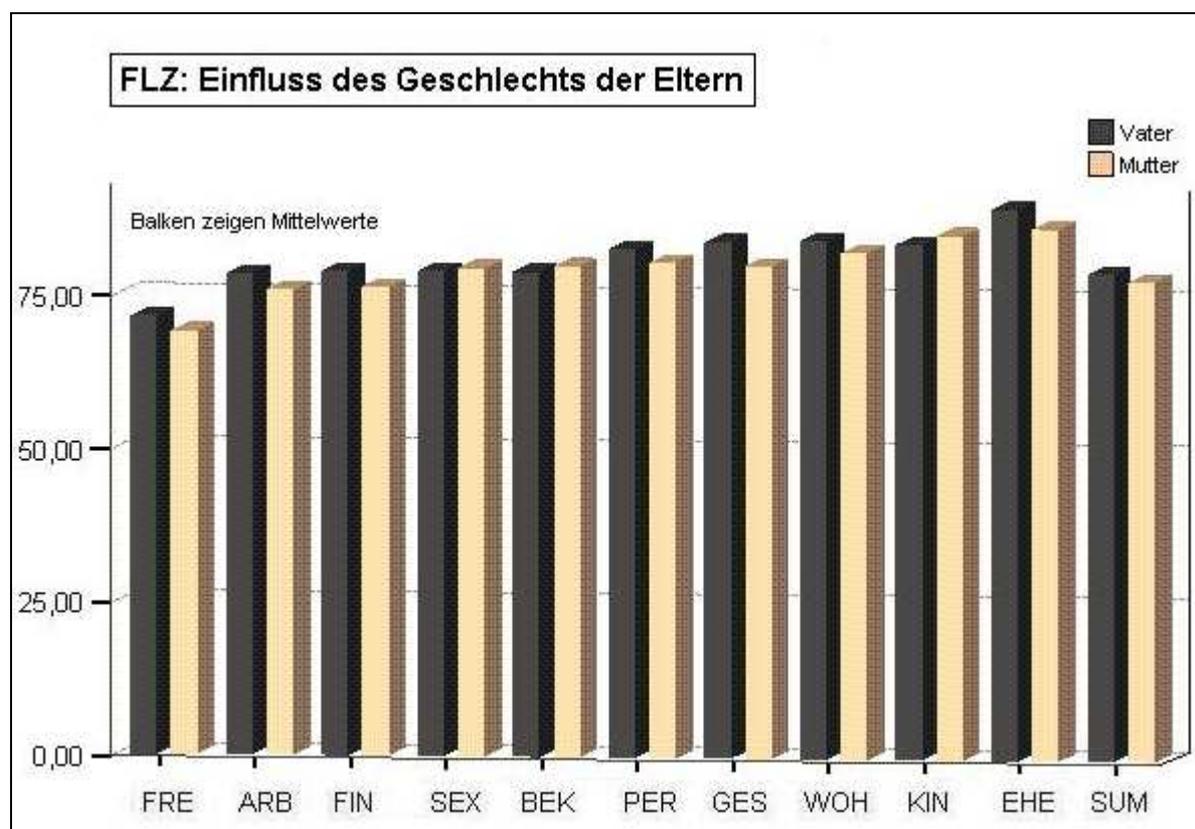


Abbildung 11: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des FLZ von Müttern und Vätern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala, Mittelwerte der Subskalen ansteigend angeordnet)

Vergleicht man die Werte der Mütter mit denen der Väter, ergeben sich weder auf einer der Subskalen, noch auf der Gesamtskala signifikante Unterschiede. Auch die Rangfolge der Bereiche nach aufsteigenden Mittelwerten zeigt keine wesentlichen Unterschiede. Da die Eltern ihre äußere Lebenssituation teilen, sind solche Unterschiede auf den meisten Skalen nicht zu erwarten.

Betrachtet man die Differenzen zwischen väterlichen und mütterlichen Mittelwerten in den einzelnen Subskalen, fällt allerdings auf, dass die Väter in den meisten Bereichen höhere Werte erreichen. Am deutlichsten sind diese Unterschiede zugunsten der Väter in den Bereichen *Gesundheit, Ehe und Partnerschaft, Arbeit und Beruf, und Freizeit*.

Dies gilt nicht für die Bereiche *Sexualität, Bekannte, Freunde und Verwandte* sowie *Beziehung zu den eigenen Kindern*, hier erreichen die Mütter knapp höhere Mittelwerte.

Der Summenwert spiegelt die geringfügig höhere allgemeine Lebenszufriedenheit der Väter wieder, die Väter erreichten durchschnittlich 79,50 +/-11,13 Punkte, die Mütter 78,36 +/- 9,24 Punkte

5.3.2.1.2 Abhängigkeit der krankheitsbezogenen Lebensqualität vom Geschlecht des Elternteils

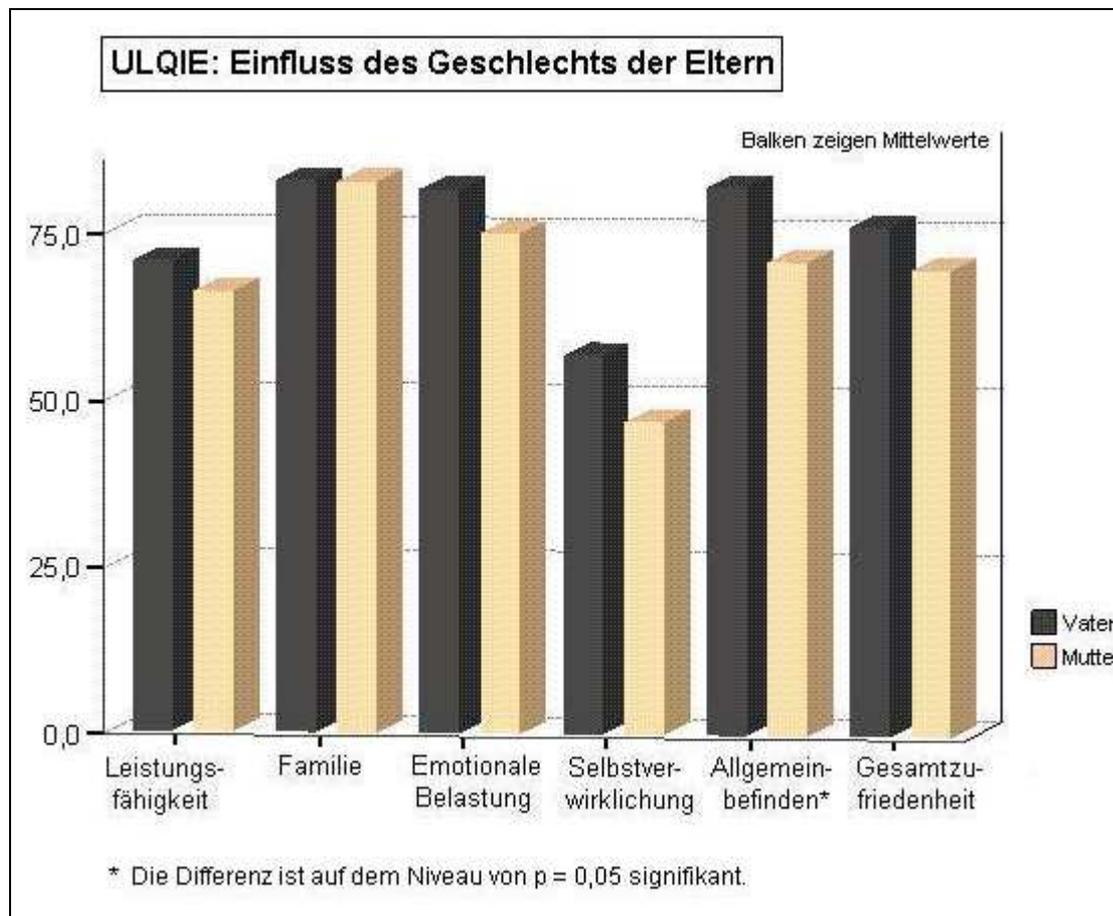


Abbildung 12: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE von Müttern und Vätern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das obige Säulendiagramm vergleicht die krankheitsbezogene Lebensqualität von Müttern und Vätern anhand der durchschnittlich erreichten Werte.

Wie im FLZ sind die Väter auch mit ihrer krankheitsbezogenen Lebensqualität zufriedener als die Mütter, die Differenz ist hier noch stärker ausgeprägt und betrifft alle Subskalen.

Am deutlichsten unterscheiden sich Mütter und Väter im Bereich des *Allgemeinbefindens*, die Differenz der Werte kann hier als signifikant ($p = 0,035$) angenommen werden. Die Väter fühlen sich also aktiver, vitaler und weniger niedergeschlagen.

Auch im Bereich der *Emotionalen Belastung* besteht ein deutlicher, wenn auch nicht signifikanter Unterschied der Mittelwerte zugunsten der Väter. In den Bereichen *Leistungsfähigkeit*, *Selbstverwirklichung* und *Zufriedenheit mit der familiären Situation* sind die Differenzen geringer ausgeprägt.

Der Mittelwert der Väter zur Gesamtschätzung der krankheitsbezogenen Lebenszufriedenheit ist mit 76,54 +/- 10,89 Punkten ebenfalls deutlich höher als der Wert zur Gesamtzufriedenheit der Mütter, die 70,15 +/-13,26 Punkte erreichten.

5.3.2.1.3 Abhängigkeit der elterlichen Bewältigung vom Geschlecht des Elternteils

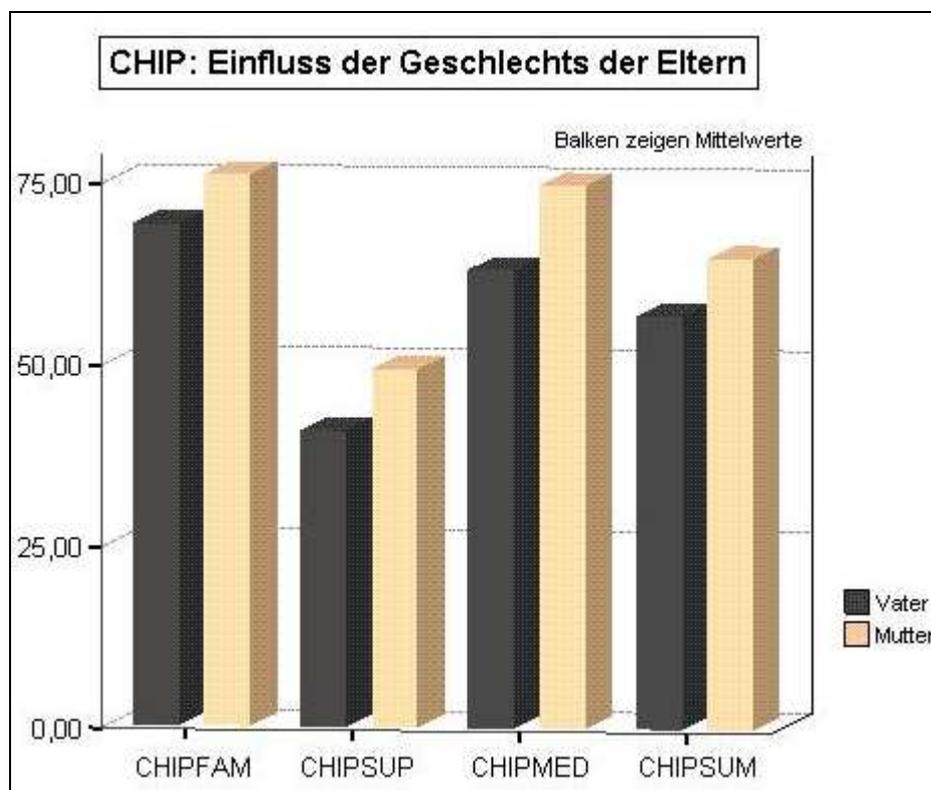


Abbildung 13: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des CHIP von Müttern und Vätern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das Diagramm zeigt die Mittelwerte von Müttern und Vätern aller Skalen des CHIP. Die Mütter schätzen die angebotenen Bewältigungsstrategien insgesamt als hilfreicher ein als die Väter, die Unterschiede sind deutlich, aber nicht signifikant.

Am deutlichsten ist die Differenz der Mittelwerte bei der Strategie CHIPMED. Die Mütter erreichen 74,82 +/- 19,56 Punkte, die Väter nur 63,16 +/- 22,88 Punkte.

Im Vergleich der drei Hauptstrategien finden Mütter und Väter die Strategie CHIPFAM am hilfreichsten. Darauf folgt bei Müttern und Vätern CHIPMED, wobei bei den Müttern die Differenz zu CHIPFAM nur 1,19 Punkte beträgt. Bei den Vätern ist der Abstand mit 6,04 Punkten etwas deutlicher. Am wenigsten hilfreich ist für Mütter und Väter die Bewältigungsstrategie CHIPSUP.

Zusammenfassung. Der Einfluss des Geschlechts des Elternteils auf die Testergebnisse ist begrenzt. Bei allgemeiner und krankheitsbezogener Lebensqualität erreichen die Väter auf allen Skalen höhere Werte. Ein signifikanter Unterschied besteht in der krankheitsbezogenen Lebensqualität auf der Skala Allgemeinbefinden.

Die Strategien des Fragebogens zu Bewältigung werden hingegen von den Müttern besser angenommen und eher als hilfreich bewertet. Hinsichtlich des Bewältigungsstils, also der Bevorzugung bestimmter Hauptstrategien, gibt es keine Unterschiede.

5.3.2.2 Bildung der Eltern

Um den Einfluss der Variable „elterlicher Bildungsstand“ auf die Ergebnisse der Fragebögen zu untersuchen, wurden die Eltern anhand ihres höchsten erreichten Schulabschlusses in zwei Gruppen eingeteilt: Als hoher Bildungsstand wurde Abitur oder Abitur mit Studium definiert, als mittlerer Bildungsstand Haupt- oder Realschulabschluss.

Von den 42 Eltern, die die Fragebögen beantworteten, wurden jeweils genau 21 Eltern (50%) den Gruppen „hoher Bildungsstand“ beziehungsweise „mittlerer Bildungsstand“ zugeteilt.

5.3.2.2.1 Abhängigkeit der allgemeinen Lebenszufriedenheit von der Bildung der Eltern

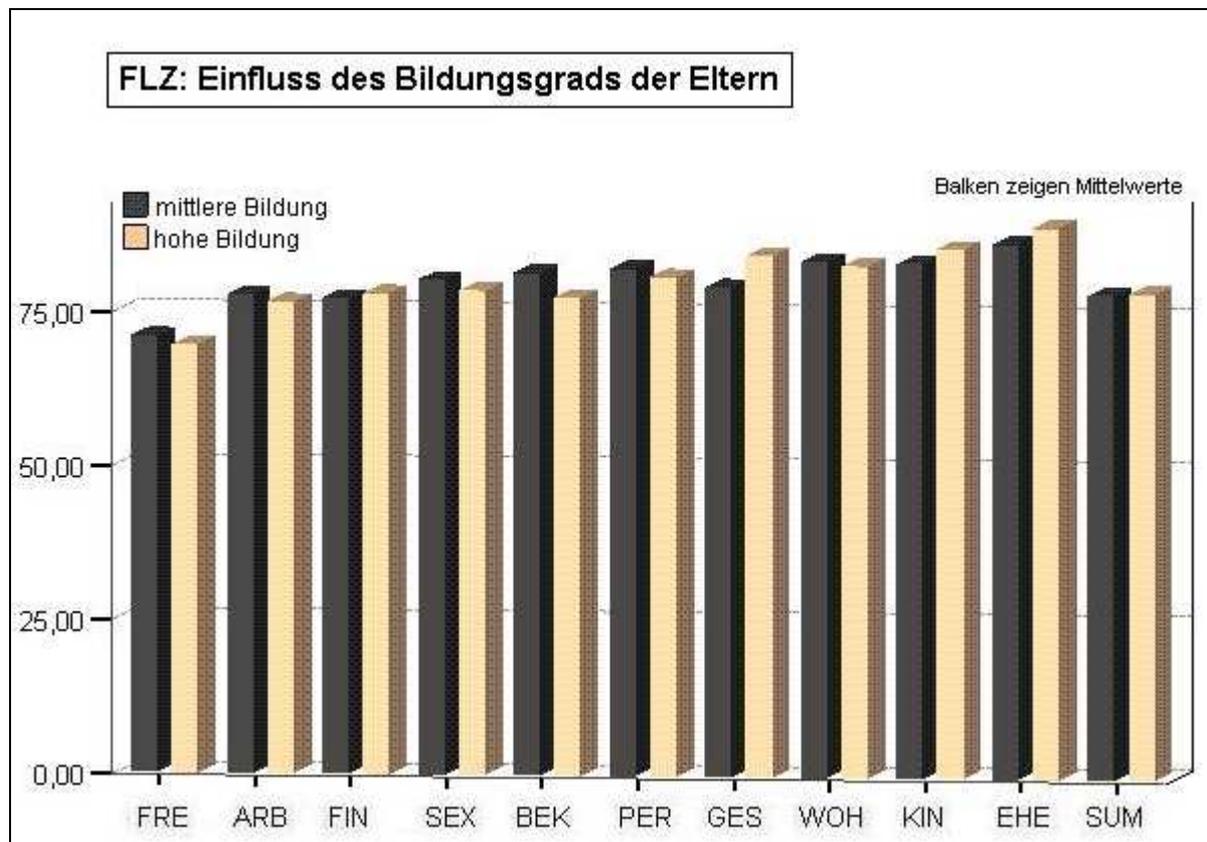


Abbildung 14: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des FLZ von Eltern mit hohem Bildungsgrad und Eltern mit mittlerem Bildungsgrad (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

In der Beurteilung der allgemeinen Lebenszufriedenheit sind zwischen Eltern mittleren und hohen Bildungsstands nur unwesentliche Unterschiede auszumachen.

Noch am deutlichsten unterscheiden sich beide Gruppen bei der Bewertung der eigenen *Gesundheit*, Eltern mit hohem Bildungsgrad sind in diesem Bereich etwas zufriedener. Das gilt auch für die Bereiche *Beziehung zu den eigenen Kindern*, *Ehe und Partnerschaft* und *Finanzielle Lage*. In den übrigen Bereichen sind die Eltern mit mittlerem Bildungsgrad etwas zufriedener.

Die Mittelwerte beider Gruppen für die Gesamtzufriedenheit fassen die Ausgeglichenheit der Werte zusammen. Die Eltern mit mittlerem Bildungsgrad erreichten 78,71 +/- 11,76 Punkte, die Eltern mit hohem Bildungsgrad erreichten mit 79,04 +/- 8,37 Punkten einen geringfügig höheren Wert.

5.3.2.2 Abhängigkeit der krankheitsbezogenen Lebensqualität von der Bildung der Eltern

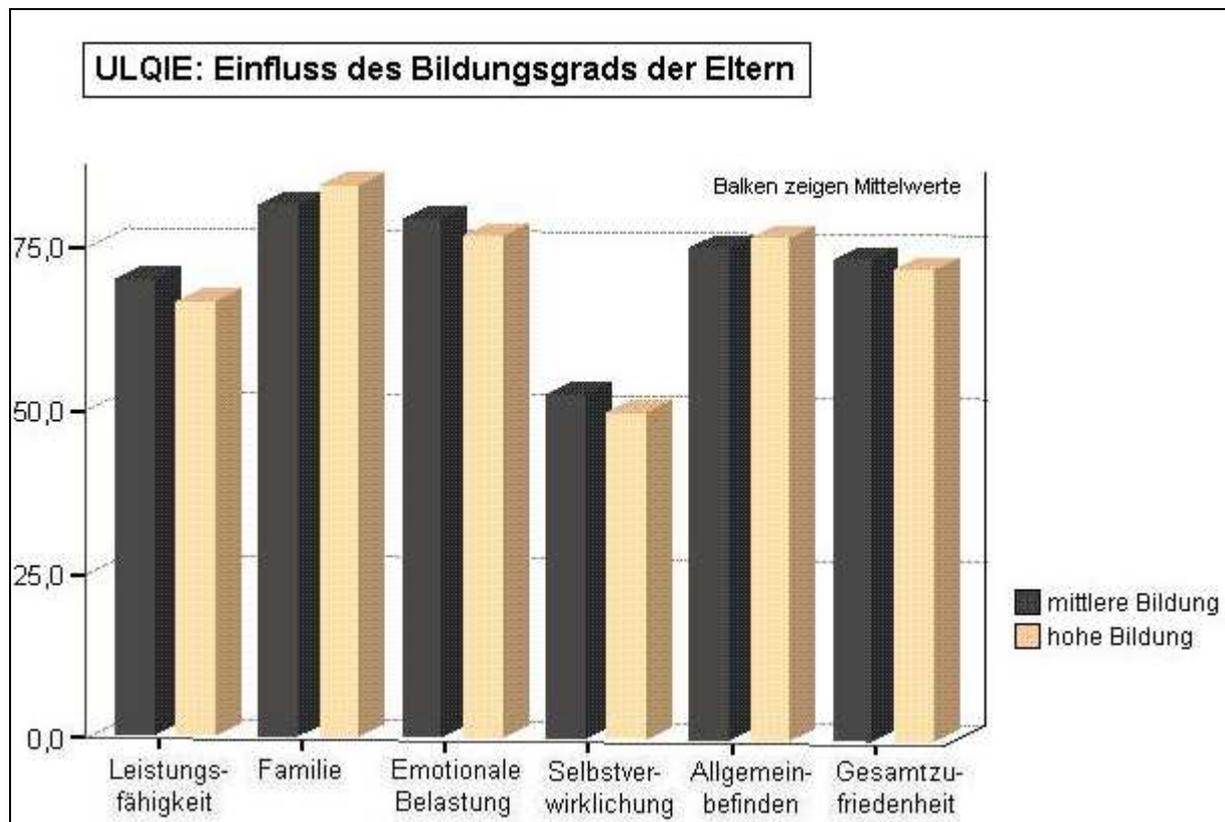


Abbildung 15: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE von Eltern mit hohem Bildungsgrad und Eltern mit mittlerem Bildungsgrad (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das Diagramm zeigt eine Gegenüberstellung der Mittelwerte aller Subskalen des ULQIE aufgeteilt nach dem Bildungsgrad der Eltern. Auch hier scheint der Bildungsgrad der befragten Eltern die Beurteilung nicht sehr deutlich zu beeinflussen. Es zeigen sich in den Subskalen weder nennenswerte Unterschiede noch konstante Tendenzen zugunsten einer Gruppe. Die Gruppe der Eltern mit mittlerem Bildungsgrad zeigt sich etwas zufriedener in den Bereichen *Leistungsfähigkeit*, *Emotionale Belastung* und *Selbstverwirklichung*. Die Gruppe der Eltern mit hohem Bildungsgrad erzielte höhere Werte in den Bereichen *Familie* und *Allgemeinbefinden*.

Beim Gesamtwert für die krankheitsbezogene Lebensqualität gaben die Eltern mit mittlerem Bildungsgrad mit 73,68 +/- 14,64 Punkten eine insgesamt etwas höhere Zufriedenheit an als die Eltern mit hohem Bildungsgrad (72,19 +/- 10,22).

5.3.2.2.3 Abhängigkeit der elterlichen Bewältigungsstrategien von der Bildung der Eltern

Die in dem Fragebogen angebotenen Bewältigungsstrategien werden von Eltern unterschiedlichen Bildungsgrads deutlich unterschiedlich angenommen. Die Diagramme zeigen die Mittelwerte der Rohwerte und der Prozentränge beider Gruppen im Vergleich :

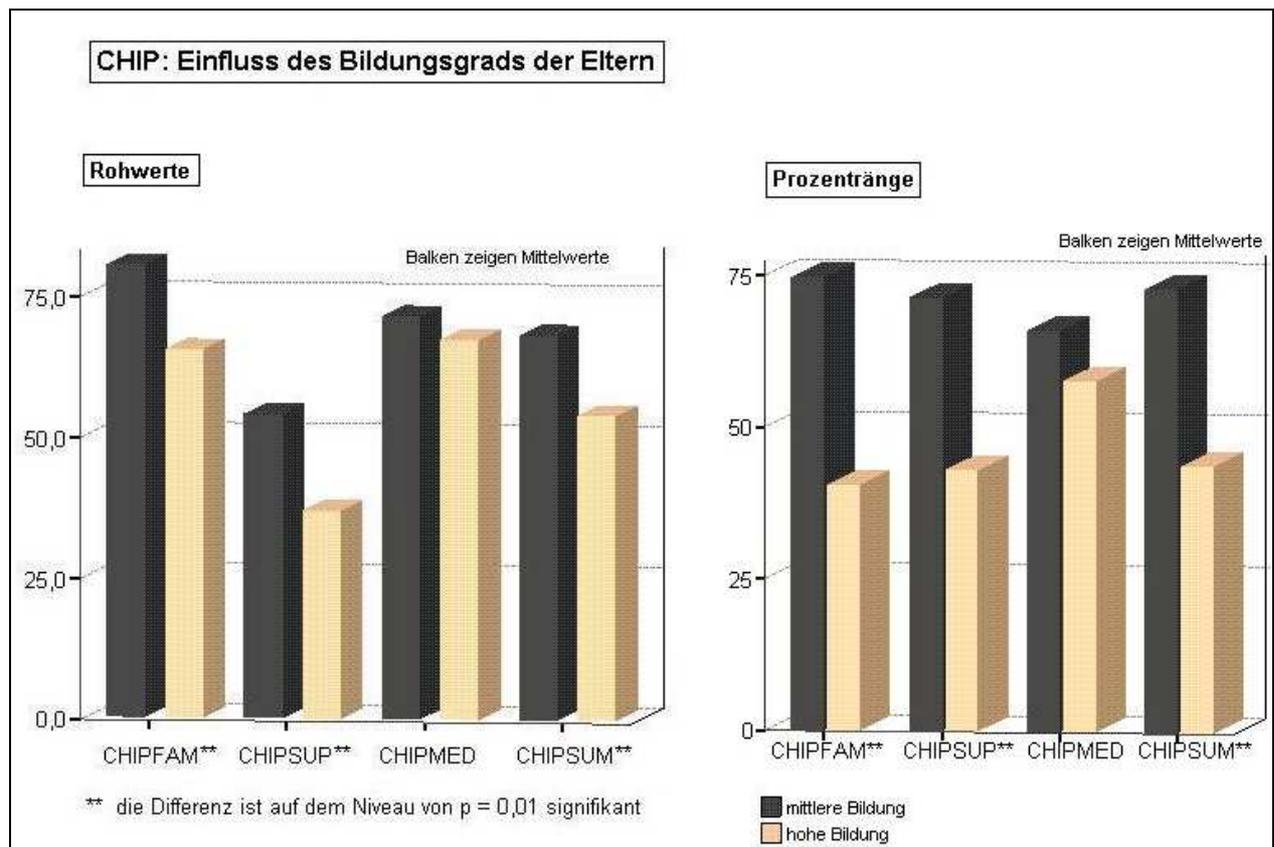


Abbildung 16: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des CHIP von Eltern mit hohem Bildungsgrad und Eltern mit mittlerem Bildungsgrad (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Betrachtet man die drei Hauptstrategien CHIPFAM, CHIPSUP und CHIPMED sowie die Gesamtskala CHIPSUM, ergibt sich folgendes Bild:

Auf der Skala CHIPFAM erreichten die Eltern mit mittlerem Bildungsstand $80,42 \pm 8,44$ Punkte und damit einen Prozentrang von $74,7 \pm 19,4\%$. Die Eltern mit hohem Bildungsstand bekamen nur $65,43 \pm 12,98$ Punkte. Dies entspricht einem Prozentrang von nur $40,5 \pm 25,7\%$. Die Aufrechterhaltung eines konstruktiven Zusammenhalts innerhalb der Familie ist somit im Bezug auf die Bewältigung der

Erkrankung für Eltern mit hohem Bildungsstand hochsignifikant ($p < 0,0001$) weniger relevant als für die Eltern mit mittlerem Bildungsstand.

Ähnlich verhält es sich mit der Skala CHIPSUP. Die Gruppe mit mittlerem Bildungsstand erreichte 54,06 +/- 17,47 Punkte, die Gruppe mit hohem Bildungsstand nur 36,95 +/- 15,24 Punkte. Dies entspricht Prozenträngen von 71,5 +/- 31,2% gegenüber 43,1 +/- 28,2%. Die Gruppen unterscheiden sich hochsignifikant ($p = 0,005$). Für Eltern mit hohem Bildungsstand sind zur Bewältigung der Erkrankung soziale Unterstützung Selbstwertgefühl und psychische Stabilität weniger wichtig.

Auf der Skala CHIPMED ist der Unterschied geringer ausgeprägt und nicht signifikant ($p=0,351$). Die Eltern mit mittlerem Bildungsstand erreichen 71,63 +/- 24,03 Punkte und damit einen Prozentrang von 66,2 +/- 31,0%. Die Eltern mit hohem Bildungsstand erreichten 67,46 +/- 19,39 Punkte und einen Prozentrang von 57,9 +/- 28,8%. Das Verstehen der medizinischen Situation ist zur Bewältigung für die Eltern beider Gruppen ähnlich wichtig und damit von der Bildung unabhängig.

Auf der Gesamtskala erreichen die Eltern mit mittlerem Bildungsabschluss im Mittel 86,40 +/- 12,96 Punkte. Dieser Wert entspricht einem Prozentrang von 73,2 +/- 24,1%. Die Eltern mit hohem Bildungsstand erreichen durchschnittlich nur 54,18 +/- 16,9 Punkte. Der zugehörige Prozentrang liegt bei 44,0 +/- 27,3%.

Die Gruppe der Eltern mit hohem Bildungsstand bewertet also die vorgegebenen Strategien insgesamt kritischer und sieht sie als weniger hilfreich an als die Gruppe der Eltern mit mittlerem Bildungsstand. Dieser Unterschied ist hochsignifikant ($p=0,002$).

Neben den großen Unterschieden zwischen beiden Gruppen in den einzelnen Strategien ist auch die Rangfolge der Strategien in beiden Gruppen unterschiedlich.

Für die Eltern mit hohem Bildungsstand ist die Strategie CHIPMED am wichtigsten, gefolgt von den Skalen CHIPFAM und CHIPSUP. Für die Eltern mit mittlerem Bildungsstand ist die Strategie CHIPFAM am wichtigsten, gefolgt von CHIPMED und CHIPSUP. Dies spricht für einen überdurchschnittlich rationalen, wissensbetonten Bewältigungsstil der Eltern mit hohem Bildungsstand gegenüber einem eher sozial-emotional betonten Bewältigungsstil bei den Eltern mit mittlerem Bildungsstand.

Zusammenfassung:

Es kann davon ausgegangen werden, dass die Bildung der befragten Eltern auf die allgemeine Lebenszufriedenheit und die krankheitsbezogene Lebensqualität in dieser Studie keinen relevanten Einfluss hat.

Hinsichtlich des Bewältigungsstils taten sich dagegen hochsignifikante Unterschiede auf. Eltern mit mittlerem Bildungsstand scheinen eher emotional-sozial zu bewältigen und standen den angebotenen Bewältigungsstrategien weit unkritischer gegenüber als die Eltern mit hohem Bildungsstand. Diese fanden die Bewältigungsstrategien insgesamt weniger hilfreich und bevorzugten wissensbetonte Bewältigungsmöglichkeiten.

5.3.2.3 Geschlecht und Alter des Kindes

Es soll untersucht werden, ob sich in unserer Studie Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen in ihrer Lebensqualität oder in ihrem Bewältigungsstil unterscheiden. Außerdem soll in beiden Gruppen der Einfluss des Alters des Kindes beschrieben werden. Da die Altersverteilung bei Mädchen und Knaben unterschiedlich ist, wird der Einfluss des Alters auf die Testergebnisse für beide Geschlechter getrennt dargestellt.

5.3.2.3.1 Abhängigkeit der allgemeinen Lebenszufriedenheit von Geschlecht und Alter des Kindes

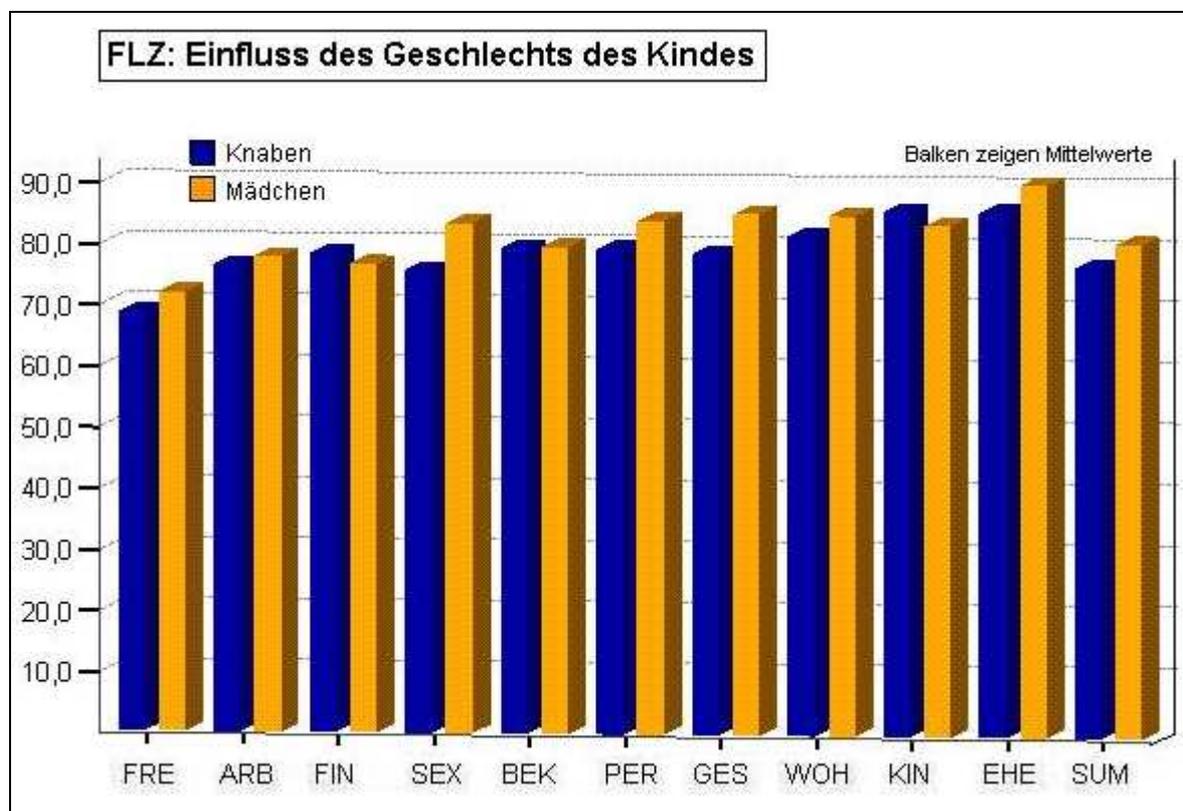


Abbildung 17: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des FLZ von Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das Diagramm zeigt die Mittelwerte der Eltern der Knaben und der Eltern der Mädchen im Vergleich. Es bestehen nur geringfügige Unterschiede.

In den meisten Bereichen gaben die Eltern der Mädchen eine etwas höhere Zufriedenheit an. Am größten sind die Unterschiede zugunsten der Eltern von Mädchen auf den Skalen *Sexualität* bei Mittelwerten von 83,56 +/- 9,09 gegenüber

75,82 +/-13,44 ($p=0,059$) und *Gesundheit* mit Mittelwerten von 85,42 +/- 10,47 gegenüber 78,91 +/- 12,64.

Nur in den Bereichen *Finanzielle Lage* und *Zufriedenheit mit der Beziehung zu den eigenen Kindern* sind die Eltern von Knaben zufriedener.

Der Summenwert für die allgemeine Lebenszufriedenheit fasst den Einfluss des Geschlechts des Kindes zusammen: Die Eltern der Mädchen sind insgesamt geringfügig zufriedener (80,98 +/- 9,79) als die Eltern der Knaben (77,12 +/- 10,11).

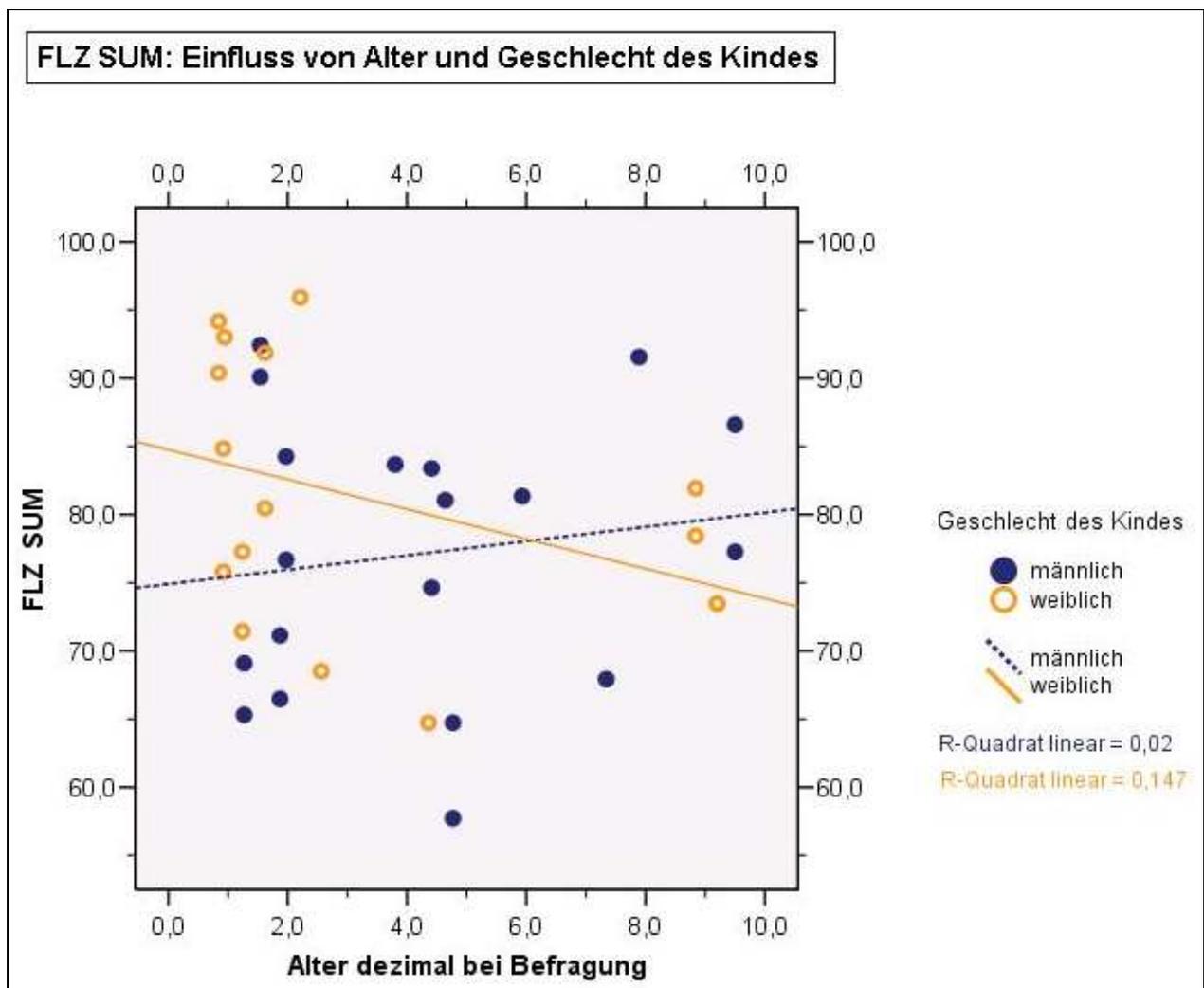


Abbildung 18: Streudiagramm mit Einzelwerten und Anpassungslinien zur Darstellung der Ergebnisse von FLZSUM in Abhängigkeit von Geschlecht und Alter des Kindes. (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das Streudiagramm gibt für die Eltern der Mädchen und die Eltern der Knaben die Abhängigkeit der Ergebnisse des Summenwerts zur allgemeinen Lebenszufriedenheit vom Alter des Kindes wieder. Es zeigt für jede Gruppe die

Verteilung der einzelnen Werte als Punkte und die Gesamttendenz des Zusammenhangs als Anpassungslinie.

Es bestehen für die beiden Gruppen gegenläufige Zusammenhänge: Bei den Eltern der Knaben steigt die allgemeine Lebenszufriedenheit in den meisten Bereichen mit zunehmendem Alter des Kindes. Die Zusammenhänge sind in den meisten Bereichen recht schwach ausgeprägt. Für den Zusammenhang zwischen dem Summenwert der allgemeinen Lebenszufriedenheit und dem kindlichen Alter ergibt sich ein Pearson'scher Korrelationskoeffizient von 0,142 mit einer zweiseitigen Signifikanz von 0,561.

Bei den Eltern der Mädchen hingegen fällt die Zufriedenheit mit zunehmendem Alter des Kindes. Es liegen mit signifikanter Wahrscheinlichkeit mittelstarke negative Zusammenhänge in den meisten Subskalen vor:

Dies betrifft zum einen materielle Aspekte des Lebens, in den Bereichen *Arbeit und Beruf* ($k = -0.620$; $p=0,005$) und *Wohnung* ($k= -0,494$; $p=0,027$) bestehen negative mittelstarke Zusammenhänge von deutlicher Signifikanz.

Auch in den körperbezogenen Bereichen *Gesundheit* ($k = -0,443$, $p = 0,44$) und *Eigene Person* ($k = -0,565$, $p= 0,009$) liegen signifikante negative Zusammenhänge zwischen dem Alter der Mädchen und der Zufriedenheit der Eltern vor.

Ähnliche Abhängigkeiten findet man auch in den privaten Bereichen *Ehe und Partnerschaft* ($k= - 0,480$; $p=0,028$) und *Sexualität* ($k = -0,533$, $p = 0,023$) sowie im Bereich *Bekannte, Freunde, Verwandte* ($k = -0,586$, $p = 0,007$).

Somit liegen in vier Bereichen signifikante und in drei weiteren Bereichen hochsignifikante negative Zusammenhänge mittlerer Stärke vor.

Für den Zusammenhang zwischen dem Summenwert der allgemeinen Lebenszufriedenheit und dem Alter der Mädchen ergibt sich ein Pearson'scher Korrelationskoeffizient von $- 0,383$ mit einer zweiseitigen Signifikanz von 0,143.

5.3.2.3.2 Abhängigkeit der krankheitsbezogenen Lebensqualität von Geschlecht und Alter des Kindes

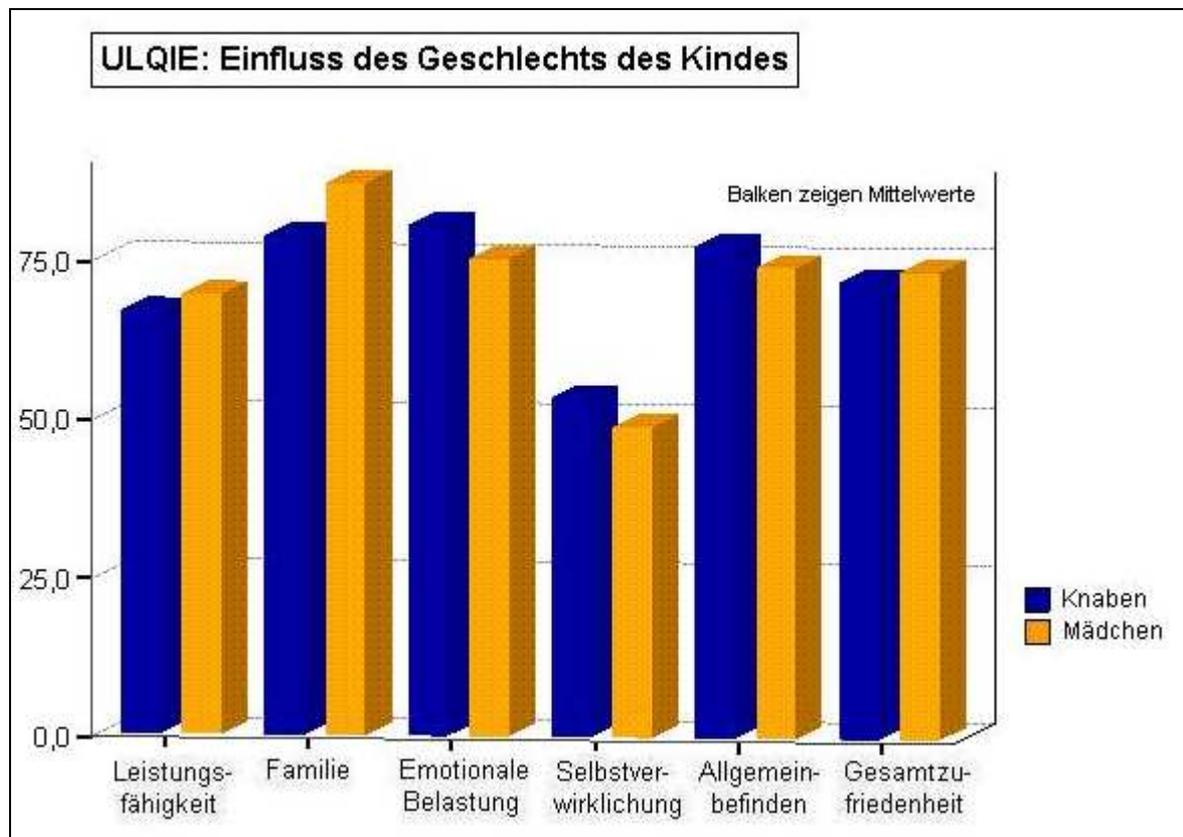


Abbildung 19: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE von Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das obige Säulendiagramm zeigt eine Gegenüberstellung der Mittelwerte zur krankheitsbezogenen Lebensqualität bei Eltern mit einem Mädchen und Eltern mit einem Knaben. Es zeigen sich mäßig ausgeprägte Unterschiede wechselnder Tendenz:

In den ersten beiden Bereichen *Leistungsfähigkeit* und *Familie* sind die Eltern von Mädchen zufriedener, in den folgenden Bereichen *Emotionale Belastung*, *Selbstverwirklichung* und *Allgemeinbefinden* erreichen die Eltern von Knaben etwas höhere Werte. Die größte Differenz auf der Skala *Familie* verpasst mit Mittelwerten von 87,08 +/- 10,37 gegenüber 78,77 +/- 14,06 nur knapp das Signifikanzniveau ($p = 0,056$).

Die *Gesamtzufriedenheit* mit der krankheitsbezogenen Lebensqualität ist bei den Eltern der Mädchen (73,84 +/- 13,94) kaum höher als bei Eltern von Knaben (72,11 +/- 11,33).

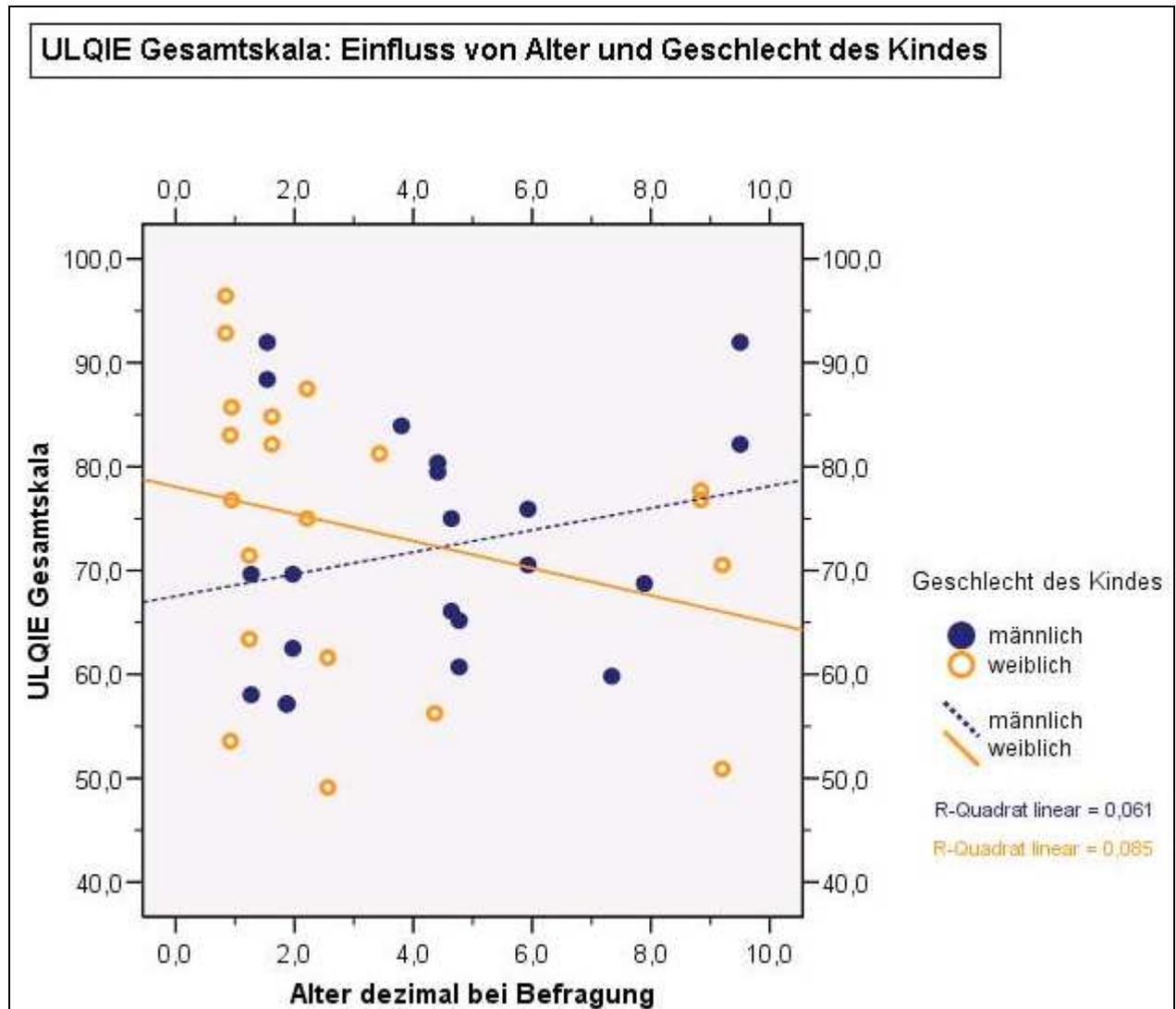


Abbildung 20: Streudiagramm mit Einzelwerten und Anpassungslinien zur Darstellung der Ergebnisse der Gesamtskala des ULQIE in Abhängigkeit von Geschlecht und Alter des Kindes. (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Das Streudiagramm fasst den Einfluss der kindlichen Alters auf die Ergebnisse zur krankheitsbezogenen Lebenszufriedenheit zusammen.

Die Werte der Eltern der Mädchen zeigen bei der Verteilung der Einzelwerte eine Häufung hoher Werte bei den Eltern der jüngeren Mädchen und etwas niedrigere Werte bei den Eltern der älteren Mädchen. Sichtbar ist auch die inhomogene Altersverteilung mit einer Lücke zwischen fünf und acht Jahren. Die

Anpassungsgerade der Gesamtzufriedenheit verdeutlicht den Einfluss des Alters. Bei den Eltern der Mädchen besteht ein negativer Zusammenhang ($k = -0,292$, $p = 0,212$) zwischen der krankheitsbezogenen Lebensqualität und dem Alter des Kindes. Solche negativen Zusammenhänge bestehen auf allen Subskalen. In den Bereichen *Allgemeinbefinden*, *Selbstverwirklichung* und *Leistungsfähigkeit* sind diese Zusammenhänge schwach und nicht signifikant. Signifikante und stärkere negative Zusammenhänge zeigten sich in den Bereichen *Zufriedenheit mit der familiären Situation* ($k = -0,445$, $p = 0,49$) und *Zufriedenheit mit der emotionalen Belastung* ($k = -0,516$, $p = 0,20$). Es zeigt sich also, dass die Eltern der Mädchen in dieser Studie umso zufriedener sind, je jünger ihr Kind ist.

Die Werte der Eltern der Knaben zeigen eine homogenere Altersverteilung. Es findet sich eine gleichmäßigere Altersverteilung der Werte im oberen Bereich. Die Anpassungslinie der Gesamtzufriedenheit beschreibt einen positiven Zusammenhang ($k = 0,246$, $p = 0,282$) bei den Eltern der Knaben zwischen Alter des Kindes und krankheitsbezogener Lebensqualität. Solche positiven Zusammenhänge bestehen auf allen Subskalen. Der stärkste, wenn auch nicht signifikante Zusammenhang besteht bei den Eltern der Knaben im Bereich der *Zufriedenheit mit der familiären Situation* ($k = 0,397$, $p = 0,75$). In dieser Studie gaben also die Eltern der Knaben eine umso höhere krankheitsbezogene Lebensqualität an, je älter ihr Kind bei Befragung war.

5.3.2.4 Abhängigkeit der elterlichen Bewältigung von Geschlecht und Alter des Kindes

Die Bewertung der Bewältigungsstrategien ist in beiden Gruppen sehr ähnlich. Die Skalen CHIPSUM und CHIPFAM werden fast identisch bewertet. Die Skala CHIPMED wird von den Eltern mit Knaben als etwas hilfreicher empfunden, die Skala CHIPSUP wird von den Eltern der Mädchen höher bewertet. Alle Unterschiede sind äußerst gering.

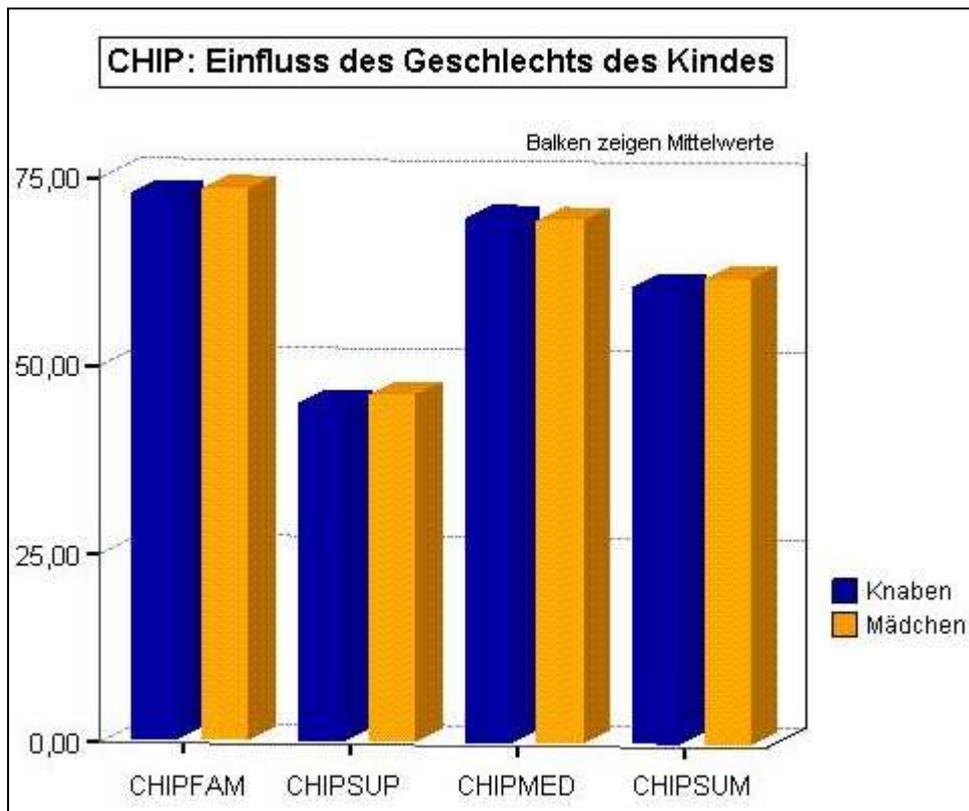


Abbildung 21: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des CHIP von Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

CHIPMED

Diese Skala zeigte eine nur leichte Beeinflussung durch die Bildung der Eltern. Es besteht aber bei Eltern von Knaben und Mädchen ein starker Zusammenhang zwischen deren Alter und elterlichem Bewältigungsstil.

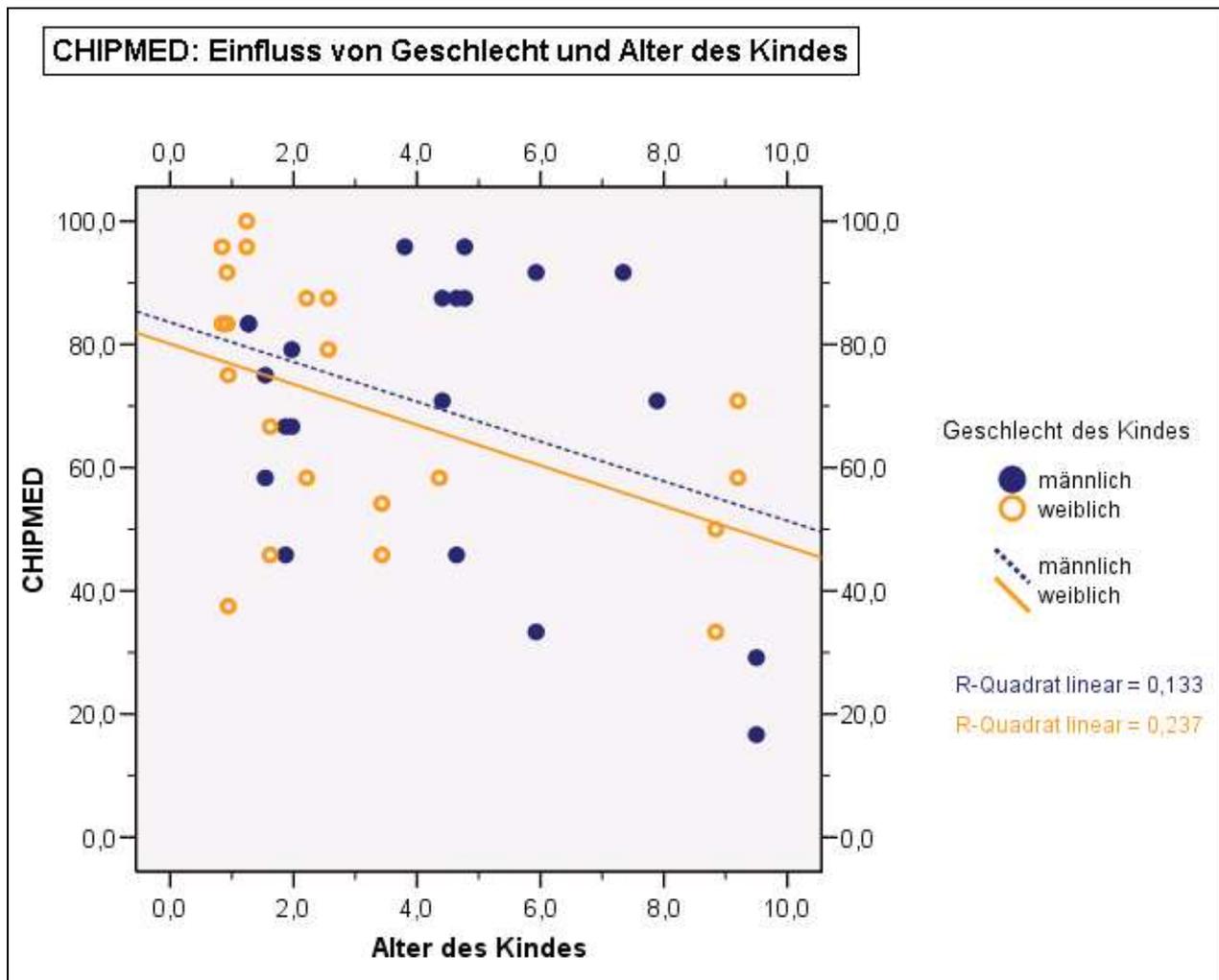


Abbildung 22: Streudiagramm mit Einzelwerten und Anpassungslinien zur Darstellung der Ergebnisse der Skala CHIPMED in Abhängigkeit von Geschlecht und Alter des Kindes. (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Bei den Eltern der Knaben besteht ein negativer mittelstarker Zusammenhang ($k = -0,365$), der das Signifikanzniveau nicht erreicht ($p=0,104$). Bei den Eltern der Mädchen besteht eine ähnliche Abhängigkeit, sichtbar im Streudiagramm an den beinahe parallel verlaufenden Anpassungslinien. Der Zusammenhang zwischen der Bewertung von CHIPMED und dem Alter des Kindes ist bei den Eltern der Mädchen etwas stärker ($k=-0,487$) und signifikant ($p=0,025$).

Betrachtet man die Eltern aller Kinder, zeigt sich ein hochsignifikanter ($p=0,007$) Zusammenhang mittlerer Stärke.

Das Verstehen der medizinischen Situation durch Kommunikation mit anderen Eltern und medizinischem Personal verliert demnach für die Eltern dieser Studie mit zunehmendem Alter des Kindes an Wichtigkeit.

CHIPFAM und CHIPSUM

Die Skalen stehen, wie oben beschrieben, in signifikanter Abhängigkeit von der Bildung der Eltern. Es besteht aber gleichzeitig bei den Mädchen ein positiver, bei den Knaben ein negativer, gleichstarker Zusammenhang zwischen dem Alter des Kindes und der Bildung des Elternteils. Untersucht man den Einfluss des kindlichen Alters auf den Bewältigungsstil der Eltern, kommt es zu einer Verzerrung der Ergebnisse durch die Abhängigkeit von der elterlichen Bildung. Für diese Skalen lässt sich daher keine spezifische Aussage über den Einfluss des Alters treffen.

6 DISKUSSION

6.1 DISKUSSION DER ERGEBNISSE

6.1.1 INTERVIEW

Es gibt bis zum jetzigen Zeitpunkt keine Studie, in der Eltern von Kindern mit AGS zu ihrer Situation, ihrer Lebensqualität oder ihren Bewältigungsstrategien befragt wurden.

Deshalb erschien es neben der Verwendung psychometrischer Fragebögen unabdingbar, den Eltern in einem nicht standardisierten Interview die Möglichkeit zu geben, ihre spezifische Situation und ihre Probleme im Umgang mit der Erkrankung ihres Kindes darstellen zu können. So kann das elterliche Belastungsprofil der Erkrankung AGS näher charakterisiert werden.

Die Befragung ergab, dass die Belastung der Eltern bei Diagnosestellung erwartungsgemäß sehr groß war. Ein großer Anteil der Eltern gab an, schockiert gewesen zu sein und sogar um das Überleben des Kindes gefürchtet zu haben. Aus diesem Grund halten 83,3% der Eltern eine psychologische Betreuung nach der Diagnose für angebracht. Diese anfängliche Belastung ging im Verlauf der Therapie und mit zunehmendem Informationsgewinn zurück. Die Angaben zum elterlichen Informationsverhalten unterstreichen vor allem den immensen Stellenwert des Internet, direkt nach Diagnosestellung wurde es von 79,2% der Familien als zusätzliche Informationsquelle genutzt. Zum Zeitpunkt der Befragung erscheint die Belastung der Eltern durch die Erkrankung sehr gering. Die tägliche Tablettenverabreichung verläuft bei den meisten Familien (79,2%) völlig problemlos, Eltern und Kinder scheinen im Alltag kaum beeinträchtigt zu sein.

Aufgrund solcher Angaben muss man sich fragen, ob durch die Erkrankung zum Zeitpunkt der Befragung überhaupt eine relevante Belastung für die Eltern vorhanden ist und inwieweit sich die betroffenen Familien von Familien mit gesunden Kindern

unterscheiden. In den Interviews konnten kaum Anhaltspunkte für bestehende Unterschiede ausgemacht werden. Andererseits muss man bedenken, dass die Eltern im Interview einer fremden Person gegenüber vielleicht nicht ganz offen über alle Probleme sprechen konnten oder wollten. Dazu passt auch das Ergebnis, dass fast die Hälfte der Familien (45,8%) im sozialen Umfeld nicht gerne über die Erkrankung ihres Kindes Auskunft geben.

Daher wurden zusätzlich psychometrische Fragebögen eingesetzt, um die Belastungssituation der Eltern zu beschreiben.

6.1.2 PSYCHOMETRISCHE TESTS

6.1.2.1 Lebensqualität und Belastung

6.1.2.1.1 Deskriptive Ergebnisse zu Lebensqualität und Belastung

Die Lebensqualität der Eltern wurde zunächst mit dem FLZ, einem allgemeinen Fragebogen zur Lebenszufriedenheit untersucht. Der FLZ ist ein oft verwendetes, gut genormtes Instrument, das die Lebensqualität aus zehn Bereichen des Lebens zusammensetzt.

Bei den Eltern dieser Studie ergaben sich auf allen Subskalen überdurchschnittliche Ergebnisse. Die einzige Ausnahme ist der Bereich *Freizeit*, hier war die Zufriedenheit der Eltern leicht unterdurchschnittlich. Hinweise auf eine Belastung durch die Erkrankung des Kindes sind nicht erkennbar.

Die krankheitsbezogene Lebensqualität der Eltern wurde mit dem ULQIE bewertet. Der ULQIE erfasst als Selbstbeurteilungsinstrument mit 31 Items die Dimensionen *Leistungsfähigkeit*, *Zufriedenheit mit der familiären Situation*, mit der *emotionalen Belastung* durch die Erkrankung des Kindes sowie mit *Selbstverwirklichung* und *Allgemeinbefinden*.

Der ULQIE ist ein relativ junges Instrument, es existieren bisher nur wenige Studien, die zum Vergleich herangezogen werden können. Im Vergleich mit den Normwerten, die aus einer Befragung von Eltern mit Kindern mit Diabetes, Epilepsie und

Krebserkrankungen gewonnen wurden ([Goldbeck 2006](#)), erzielten die Eltern dieser Studie überdurchschnittliche Werte. Um einen noch breiteren Vergleich zu ermöglichen, wurden in Abb. 23 alle zugänglichen Ergebnisse anderer Studien den Ergebnissen unserer AGS-Gruppe gegenübergestellt. Es erscheinen dort zusätzlich die Ergebnisse bei herzkranken und bei gesunden Kindern. ([Goldbeck et al. 2005](#))

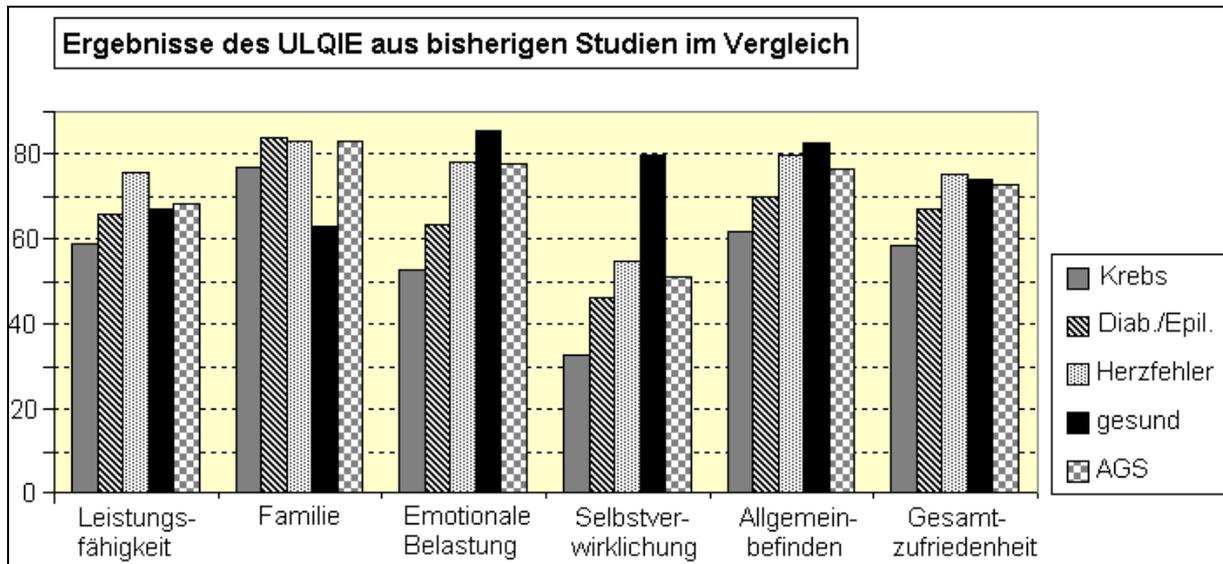


Abbildung 23: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE aus Studien zu verschiedenen Erkrankungen und den Ergebnissen dieser Studie (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Die Aufstellung zeigt, dass der ULQIE diagnosespezifische Abstufungen der Lebensqualität erfassen kann. Die Eltern, deren Kind von einer Krebserkrankung betroffen ist (55% Leukämie oder Lymphom, 45% anderer Tumor; befragt 2-3 Monate nach Diagnosestellung), gaben erwartungsgemäß eine deutlich niedrigere Lebensqualität an.

Die Ergebnisse der Eltern dieser Studie zu AGS stimmen recht gut mit denen der Eltern von herzkranken Kindern überein. Es handelt sich dabei um die Daten von 132 Elternteilen von Kindern und Jugendlichen mit angeborenen Herzfehlern ([Goldbeck et al. 2005](#)). Wie die Kinder unserer Studie befanden sich auch diese Kinder größtenteils in sehr gutem klinischem Zustand (88,6% symptomfrei, 9,1% Symptome unter großer körperlicher Belastung, 1,5% Symptome unter leichter körperlicher Belastung, 0,8% Symptome in Ruhe) und die Diagnosestellung lag meist Jahre zurück. Anhand dieser Faktoren mag die sehr hohe Lebensqualität der Eltern beider Gruppen erklärbar sein.

Die hohe Lebensqualität wirft nun wiederum die Frage auf, ob die Eltern zum Zeitpunkt der Befragung überhaupt noch eine Belastung aufweisen. Dass durchaus eine Belastung vorliegt, zeigt das Zufriedenheitsprofil von 37 Eltern mit gesunden Kindern, das deutliche Unterschiede aufzeigt. Auffällig sind die hohen Zufriedenheitswerte in den Bereichen Selbstverwirklichung, emotionale Belastung und Allgemeinbefinden und der dagegen sehr niedrige Wert bei der Zufriedenheit mit der familiären Situation. Die niedrige Zufriedenheit im Bereich Familie scheint paradox. Sie passt aber zu der Erkenntnis aus anderen Studien über Familien mit chronisch kranken Kindern, die einen erhöhten Familienzusammenhalt beschreiben. Daraus könnte geschlossen werden, dass Familien in krisenhaften Situationen – wie der Erkrankung eines Kindes - bestehende Konflikte zugunsten eines größtmöglichen Familienzusammenhalts zurückstellen. Durch diese Ausblendung von Konflikten zugunsten der gemeinsamen Krisenbewältigung kommt es zu der überdurchschnittlichen Bewertung des Familienzusammenhalts. ([Goldbeck 2006](#)) Auch die Eltern unserer AGS-Studie weisen im Bereich der Zufriedenheit mit der familiären Situation solche überdurchschnittlichen Werte auf und unterscheiden sich deutlich von Eltern mit gesunden Kindern.

Die Ergebnisse der Befragungen der Eltern zu ihrer Lebensqualität stellen sich also folgendermaßen dar: Durch die Befragung der Eltern mit dem Fragebogen zu allgemeinen Lebenszufriedenheit konnten keine Hinweise auf eine Belastung der Eltern gewonnen werden. Die Eltern erzielten überdurchschnittliche Werte. Die Befragung mit einem Messinstrument, das auf die spezifische Situation eingeht, in der sich die Eltern eines chronisch erkrankten Kindes befinden, weist darauf hin, dass bei den Eltern unserer Studie eine leichte Belastung vorliegt.

6.1.2.1.2 Einfluss demographischer Variablen auf Lebensqualität und Belastung

Geschlecht des Elternteils. Sowohl im FLZ als auch im ULQIE erzielten die Väter fast durchgängig höhere Ergebnisse als die Mütter. Auf der Subskala des ULQIE *Allgemeinbefinden* ist der Unterschied signifikant.

Dies ist bei Fragebögen zur Lebenszufriedenheit ein bekanntes Phänomen, auch in der Befragung der Eltern von Kindern mit Diabetes, Epilepsie oder Krebs mit dem ULQIE schnitten die Väter besser ab. ([Goldbeck 2006](#))

Bildung des Elternteils. Anhand der Bildung der Eltern konnten keine maßgeblichen Unterschiede in der Lebensqualität festgestellt werden.

Geschlecht des Kindes. Im FLZ gaben die Eltern von Mädchen in den meisten Bereichen eine etwas höhere Lebenszufriedenheit an als die Eltern von Knaben. Bei der krankheitsbezogenen Lebensqualität im ULQIE zeigte sich in den Subskalen keine durchgängige Tendenz zugunsten der Eltern von Mädchen. Auffällig ist der Bereich *Familie*, hier sind die Eltern von Mädchen deutlich zufriedener als die Eltern der Knaben, das Signifikanzniveau wurde knapp verpasst. Bei der Gesamtzufriedenheit erreichen die Eltern der Mädchen einen minimal höheren Wert als die Eltern der Knaben.

Somit sind in dieser Studie die Eltern der Mädchen etwas zufriedener mit ihrer Lebensqualität als die Eltern der Knaben.

In der Untersuchung von Goldbeck ([Goldbeck 2006](#)) zu Eltern von Kindern mit Epilepsie, Diabetes oder Krebs wird ein gegenteiliger Effekt beschrieben: Auf allen Subskalen des ULQIE gaben Eltern von Knaben eine etwas höhere Zufriedenheit an, im Bereich Familie war dieser Unterschied zugunsten der Eltern von Knaben signifikant.

Angesichts der Problematik der Virilisierung der äußeren Genitalorgane, die nur die Mädchen betrifft, ist bei AGS der Einflussfaktor „Geschlecht des Kindes“ von größerer Relevanz als bei anderen Erkrankungen. Man hätte erwarten können, dass die Eltern von Mädchen höheren Belastungen ausgesetzt sind und dass sich dies in einer niedrigeren Lebensqualität widerspiegelt. Diese Hypothese konnte nicht bestätigt werden. Insgesamt unterscheiden sich die Gruppen nur wenig und die Lebensqualität der Eltern von Mädchen ist sogar etwas höher. Auch der Vergleich mit den anderen Diagnosegruppen illustriert, dass der Unterschied zwischen den Eltern von Knaben und den Eltern von Mädchen in dieser Studie als gering eingeschätzt werden muss.

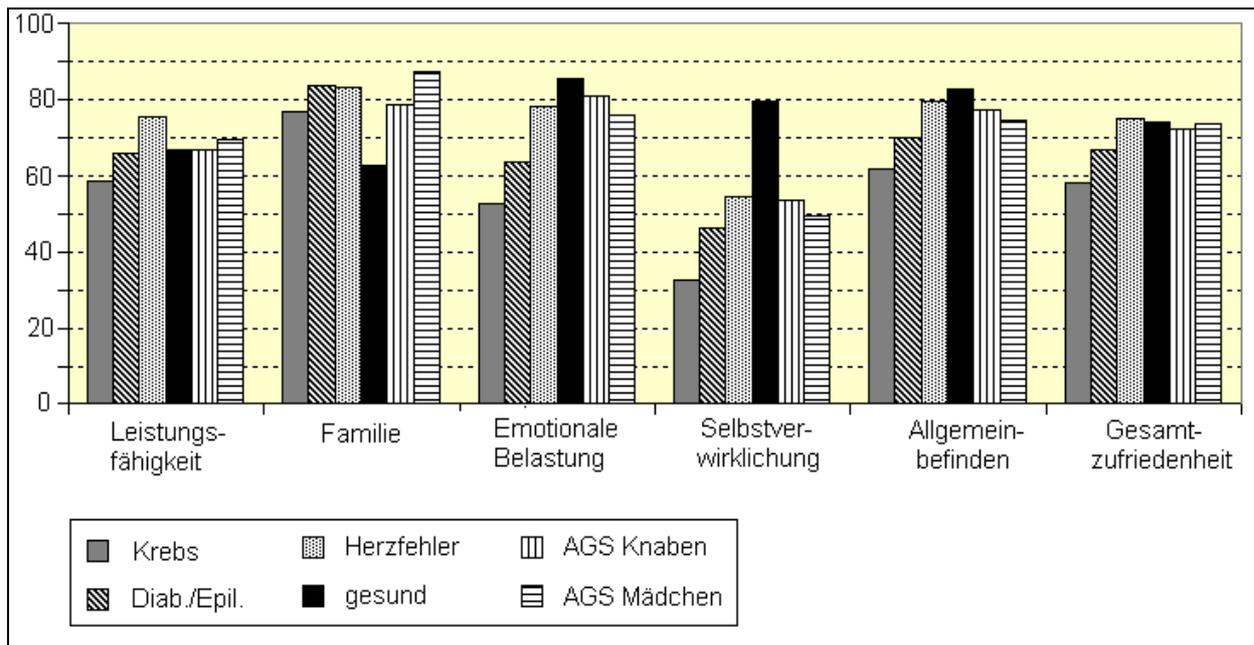


Abbildung 24: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE aus Studien zu verschiedenen Erkrankungen und den Ergebnissen dieser Studie (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)

Alter des Kindes. Das Alter des Kindes hat in dieser Studie einen gegensätzlichen Effekt auf die allgemeine und die krankheitsbezogene Lebenszufriedenheit der Eltern von Knaben einerseits und der Eltern von Mädchen andererseits. Bei den Eltern der Knaben waren die Eltern mit einem älteren Kind zufriedener als die Eltern mit einem jüngeren Kind. Bei den Mädchen hingegen waren die Eltern umso unzufriedener, je älter das Kind war.

Auch Goldbeck et al. untersuchten den Einfluss des Alters des Kindes. Bei den Eltern von Kindern mit Diabetes, Epilepsie und Krebs zeigte sich in den meisten Bereichen der gleiche Effekt wie bei den Eltern der Knaben in dieser Studie: Eltern mit einem jüngeren Kind gaben eine niedrigere Lebensqualität an. Als mögliche Begründung dieser Beobachtung wird darauf hingewiesen, dass die Versorgung und Pflege jüngerer Kinder mit chronischen Krankheiten mehr Zeit der Eltern beansprucht, da jüngere Kinder nicht wie ältere Kinder einen Teil der therapeutischen und pflegerischen Maßnahmen selbst übernehmen können. (Goldbeck 2006)

Die Tatsache, dass die Lebensqualität der Eltern von Mädchen mit AGS negativ mit dem Alter des Kindes korreliert und sich damit gegenläufig zu bisherigen Ergebnissen verhält, kann ein Hinweis darauf sein, dass sich bei Mädchen mit AGS

mit zunehmendem Alter und Eintreten in die Pubertät vermehrt Probleme auftun, die die Eltern belasten. Es soll allerdings an dieser Stelle nochmals darauf hingewiesen werden, dass aufgrund der sehr niedrigen Fallzahl die Aussagekraft dieser Ergebnisse äußerst limitiert ist

6.1.2.2 Bewältigung

6.1.2.2.1 Deskriptive Ergebnisse zur elterlichen Bewältigung

Das Bewältigungsverhalten der Eltern dieser Studie wurde mit dem Coping Health Inventory for Parents (CHIP) erfasst. Die Eltern sollten 45 verschiedene Bewältigungsstrategien bewerten, von „gar nicht hilfreich“ bis „sehr hilfreich“. Diese Einzelstrategien wurden den drei Hauptstrategien CHIPFAM, CHIPSUP und CHIPMED zugeordnet.

Dem Aufbau und der Auswertung des CHIP liegt die Hypothese zugrunde, dass Eltern, die ein größeres Repertoire an Bewältigungsstrategien nutzen, die chronische Krankheit ihres Kindes besser verarbeiten können. Das bedeutet, dass sowohl ein hoher Gesamtsummenwert (CHIPSUM), als auch eine ausgeglichene Bewertung aller drei Hauptstrategien für eine gute Bewältigung der Eltern sprechen. In den bisher durchgeführten Studien bewerteten die Eltern meist die Strategie CHIPFAM als am hilfreichsten, gefolgt von CHIPMED vor CHIPSUP. ([McCubbin 1991](#))

Die Eltern dieser Studie erreichten bei allen Hauptstrategien und beim Summenwert etwas überdurchschnittliche Werte im Vergleich zu den vorhandenen Normwerten. Dies bedeutet gemäß der oben genannten Hypothese, dass die Eltern zur Verarbeitung der Erkrankung ihres Kindes ein besonders effektives Bewältigungsmuster anwenden. Die Eltern bewerteten dabei die Strategie CHIPFAM als am hilfreichsten knapp vor CHIPMED. CHIPSUP wird als am wenigsten hilfreich angesehen. Somit gibt es im Ranking der Hauptstrategien keinen Unterschied zur Vergleichsgruppe. Die Strategie CHIPMED wurde am überdurchschnittlichsten bewertet, die Eltern erreichten hier mit 62,1% den höchsten Prozentsatz.

Welche Schlussfolgerungen lassen sich aus den insgesamt überdurchschnittlichen Werten der Eltern dieser Studie ziehen? Sicherlich kann man von einer effizienten und ausgeglichenen Bewältigung sprechen. Aber es muss auch die Abhängigkeit

zwischen der Bewältigung und der zugrundeliegenden Belastung berücksichtigt werden. Schneiden die Eltern nur deswegen überdurchschnittlich ab, weil ihre Belastung relativ gering ist ?

McCubbin ([McCubbin 1991](#)) berichtet in diesem Zusammenhang von einer Studie über Eltern von Kindern mit Epilepsie. In dieser Studie wurden die CHIP-Werte von betroffenen Familien mit hohem innerfamiliärem Konfliktpotential mit den Werten der eher intakt scheinenden Familien verglichen. Dabei erreichten die Familien mit hohem Konfliktpotential höhere Werte. McCubbin argumentiert, dass dieses Ergebnis durchaus im Sinne der Bewältigungstheorie sei, denn Bewältigung entstehe als Reaktion auf erhöhtes Aufkommen von Stress und Belastung. Je höher und komplexer sich also die Belastung für die Eltern darstellt, desto mehr müssen die Eltern Bewältigungsstrategien verwenden – und erreichen höhere Punktzahlen.

Durch diese Argumentation ergibt sich, dass hohe Punktzahlen im CHIP zwei Schlussfolgerungen zulassen: Sie stehen einerseits für effiziente und vielfältige Bewältigung der Eltern und sind andererseits auch indirekter Nachweis für das Vorliegen einer Belastung der befragten Eltern.

Dieser doppelte Einfluss auf die Ergebnisse bringt allerdings - wie eine Gleichung mit zwei Unbekannten - mehr Unsicherheit als Erkenntnis. Dadurch, dass die Punktwerte sowohl von dem Ausmaß der Belastung als auch vom Bewältigungsverhalten abhängen, lassen sich schwer spezifische Aussagen über einen der beiden Parameter treffen. Es ist aber das erklärte Ziel des CHIP, das Bewältigungsverhalten der Eltern zu charakterisieren. Dies kann nur gelingen, wenn die zweite Unbekannte, also das Ausmaß der Belastung, gemessen wird und in die Auswertung des Bewältigungsverhaltens miteinbezogen wird. Dazu wäre es nötig, standardmäßig einen Fragenblock zur Erfassung der Belastung in den CHIP einzugliedern, dessen Ergebnisse in die Auswertung miteingehen.

Es ist also schwierig, aus den Testergebnissen präzise Aussagen hinsichtlich des Bewältigungsverhaltens zu formulieren. Da aber neben den erreichten Werten auch die gleichmäßige Verteilung der Punkte auf alle Strategien positiv zu bewerten ist, kann man trotz der testtheoretischen Schwierigkeiten recht sicher davon ausgehen,

dass die Ergebnisse der Eltern dieser Studie auf ein überdurchschnittlich effektives Bewältigungsverhalten schließen lassen.

6.1.2.2.2 Einfluss demographischer Variablen auf die elterliche Bewältigung

Geschlecht des Elternteils. Bei den Punktwerten der Eltern dieser Studie zeigte sich bei allen Hauptstrategien und beim Gesamtwert ein deutlicher, aber nicht signifikanter Unterschied: Die Mütter fanden alle Strategien hilfreicher als die Väter.

Ein solcher Unterschied zwischen Müttern und Vätern ist für den CHIP nicht generell bekannt. In seinem Review über 20 Studien, in denen der CHIP verwendet wurde (McCubbin 1991), konnte McCubbin keinen grundsätzlichen Unterschied im Bewältigungsverhalten von Müttern und Vätern feststellen.

Wie kann dieser Unterschied interpretiert werden? Gemäß dem oben beschriebenen Zusammenhang zwischen Belastung und dem Ergebnis des CHIP, könnte man die höheren Ergebnisse der Mütter als Ausdruck höherer Belastung verstehen. Dazu passen auch die Ergebnisse des ULQIE, wo die Mütter eine niedrigere krankheitsbezogene Lebensqualität angaben, die auf eine erhöhte Belastung rückschließen lässt. Es ist aber auch möglich, dass die Mütter den angebotenen Strategien lediglich etwas unkritischer gegenüberstanden und eher dazu neigten, Strategien als hilfreich zu bewerten.

Bildungsgrad der Eltern. Die Einteilung der Eltern nach ihrem Bildungsgrad und der Vergleich dieser Gruppen hinsichtlich ihres Bewältigungsverhaltens förderte unter allen Vergleichen dieser Studie die deutlichsten Unterschiede zu Tage.

Es hat sich gezeigt, dass die Eltern mit mittlerem Bildungsniveau hochsignifikant höhere Ergebnisse erzielten als die Eltern mit hohem Bildungsgrad. Außerdem wich das Ranking der Hauptstrategien bei den Eltern mit hohem Bildungsstand vom gewohnten Bild ab: Bei ihnen ist nicht CHIPFAM die hilfreichste Strategie, sondern CHIPMED. Darauf folgen CHIPFAM und CHIPSUP. Dies spricht für einen eher rationalen, wissensbezogenen Bewältigungsstil bei den Eltern mit hohem Bildungsgrad.

McCubbin befragte die Eltern aus 100 Familien mit Kindern mit cystischer Fibrose zu ihrem Bewältigungsverhalten und untersuchte den Einfluss verschiedener soziodemographischer Variablen auf die Ergebnisse des CHIP. Auch die mütterliche und väterliche Bildung wurde untersucht, es ergaben sich jedoch auf keiner Skala signifikante Zusammenhänge. ([McCubbin et al.1983](#))

In seinem Review erwähnt McCubbin eine weitere Studie über Eltern von Kindern mit cystischer Fibrose, die auch den Einfluss der elterlichen Bildung auf die Ergebnisse des CHIP untersucht hat. Die Autoren beschreiben, dass die Eltern mit höheren Punktzahlen und ausgeglicheneren Bewältigungsmustern unter anderem ein höheres Einkommen und ein höheres Bildungsniveau hatten ([McCubbin 1991](#)).

In der englischsprachigen Literatur finden sich also keine Übereinstimmungen mit den Ergebnissen dieser Studie. Eine Studie, in der die deutsche Version des CHIP verwendet wurde und der Einfluss der elterlichen Bildung getestet wurde, war nicht auffindbar.

Wie ist der gefundene Unterschied begründbar? Die Lebensqualität beider Gruppen unterschied sich nicht, es kann daher nicht davon ausgegangen werden, dass die Eltern mit mittlerem Bildungsniveau aufgrund einer größeren Belastung mehr Anlass zu Bewältigungsanstrengungen hätten. Dies allein spricht aber nicht dagegen, dass die Eltern mit mittlerem Bildungsgrad vielfältigere Bewältigungsstrategien anwenden.

Es könnte aber auch der Fall sein, dass der Unterschied nicht unbedingt durch unterschiedliches Bewältigungsverhalten, sondern durch unterschiedliche Akzeptanz des Fragebogens entstanden ist. Scheinbar waren die Eltern mit mittlerem Bildungsniveau eher dazu bereit, die angebotenen Einzelstrategien als hilfreich zu bewerten, während die Eltern mit hohem Bildungsniveau sehr kritisch mit den Formulierungen umgingen. Es war auch bei der Beantwortung der Fragebögen aufgefallen, dass einige Eltern sich kritisch äußerten zu Strategien wie „Essen“ oder „Schlafen“ und nachfragten, was das mit der Erkrankung ihres Kindes zu tun habe.

Unabhängig von der Ursache sollte dringend überprüft werden, ob bei Untersuchungen mit großen Fallzahlen dieser Unterschied bestätigt wird.

Alter und Geschlecht des Kindes. Der Vergleich der elterlichen Punktwerte des CHIP anhand des Geschlechts des Kindes erbrachte fast identische Ergebnisse. Relevante Unterschiede sind nicht zu verzeichnen. Eltern von Mädchen und Eltern von Knaben unterscheiden sich also in dieser Studie nicht in ihrem Bewältigungsverhalten.

Vor dem Hintergrund der Annahme, dass eine höhere Belastung größere Bewältigungsanstrengungen erfordert und damit zu höheren Punktwerten führen müsste, ist dieses Ergebnis ein weiterer Hinweis darauf, dass die Eltern der Mädchen entgegen unserer These nicht stärker belastet sind als die Eltern der Knaben.

In der Literatur fanden sich keine Aussagen zu diesem Parameter. Dabei muss man bedenken, dass bei anderen Erkrankungen das Geschlecht des Kindes weniger relevant ist als bei adrenogenitalem Syndrom.

Das Alter des Kindes hat in dieser Studie einen signifikanten Einfluss auf die Strategie CHIPMED. Bei Eltern von Knaben wie Mädchen besteht ein negativer Zusammenhang zwischen dem Alter des Kindes und den erreichten Punktwerten der Eltern. Das bedeutet, dass mit zunehmendem Alter des Kindes die Strategien des Bereichs CHIPMED für die Eltern immer weniger hilfreich sind.

Das adrenogenitale Syndrom ist eine Erkrankung mit sehr stabilem Verlauf und gleichbleibender Therapie. Daher ist es nachvollziehbar, dass im Zeitraum nach der Diagnose, der bei allen Kindern im frühen Neugeborenenalter liegt, der Informationsbedarf der Eltern am größten ist und dann immer weiter abnimmt. Dieses Ergebnis steht in Einklang mit den Angaben der Eltern im Interview zum Thema Informationsverhalten.

6.2 DISKUSSION DER METHODIK

6.2.1 INTERVIEW – EXPLORATIONSLEITFADEN

Der erste Abschnitt der Datenerhebung für diese Studie bestand aus einem Interview mit den Eltern anhand des Explorationsleitfadens. Dieser wurde eigens für diese

Studie entworfen und enthielt ausschließlich offene Fragen ohne vorgegebene Antwortmöglichkeiten.

Diese Art der Informationserfassung wurde gewählt, um die individuelle Situation der Eltern möglichst unverfälscht darstellen zu können ohne sie in ein vorgegebenes Schema zu pressen. Je freier aber die Antwortmöglichkeiten sind, desto schwieriger gestaltet sich die statistische Aufarbeitung der gewonnenen Information. Es wäre daher bei mancher Frage sinnvoller gewesen, Antwortkategorien vorzugeben, anstatt im Nachhinein aus den gegebenen Antworten Kategorien zu bilden.

Einige Fragenblöcke wurden während der Untersuchung aus dem Leitfaden herausgenommen, da sie sich als irrelevant erwiesen.

Ein weiteres Problemfeld bei der Durchführung des Interviews bestand in der mangelnden Präsenz der Väter. Der Großteil der Interviews wurden im Zusammenhang mit Kontrolluntersuchungen untertags in der Kinderklinik oder bei der Familie zuhause geführt. Daher war in den meisten Fällen nur die Mutter und in einigen wenigen Fällen beide Eltern anwesend. Dieses Manko ist ein in der Bewältigungsforschung oft auftretendes Problem, das zu einer Unterrepräsentation der Situation der Väter geführt hat. ([Grootenhuis et al. 1997](#), [Melamed 2002](#))

Trotz dieser Kritikpunkte war das Interview mit dem Explorationsleitfaden eine äußerst hilfreiche Methode für die initiale Problemerkennung. Es ist gelungen, die Situation der betroffenen Eltern auf diesem Weg adäquat und umfassend darzustellen.

6.2.2 MESSINSTRUMENTE/ FRAGEBÖGEN

Im zweiten Abschnitt der Datenerhebung wurden standardisierte psychometrische Fragebögen eingesetzt. Die Durchführung der Befragung machte keine Probleme, Mütter und Väter wurden gleichermaßen berücksichtigt.

Der FLZ erfasste die allgemeine Lebenszufriedenheit und diente damit gewissermaßen als Screening für Probleme in anderen Lebensbereichen, die die

Lebensqualität unabhängig von der Erkrankung des Kindes beeinflussen. Anhand der Normdaten konnte die Lebenszufriedenheit der Eltern gut beurteilt werden.

Der ULQIE war ein sehr wichtiges Instrument für die Erfassung der Lebensqualität in dieser Studie, da er für die spezifische Situation von Eltern mit chronisch kranken Kindern konzipiert wurde. Deshalb musste mit seiner Anwendung in Kauf genommen werden, dass noch nicht viele Referenzdaten vorliegen. Dieser Mangel an Vergleichsdaten erschwerte die Interpretation der Ergebnisse. Vorallem Daten zu leicht verlaufenden Erkrankungen oder gesunden Kindern liegen bisher nicht oder nur in geringem Umfang vor.

Auch die Interpretation der Ergebnisse des CHIP erwies sich als problematisch. Wie bereits beschrieben, sind die Ergebnisse nach der Theorie des Verfassers sowohl vom Ausmaß der Belastung als auch von der Effektivität der Bewältigung abhängig. Wird also die Belastung nicht gemessen und damit ihr Einfluss nicht kontrolliert, lassen sich weder sichere Aussagen über die Effektivität der Bewältigung machen noch Vergleiche zwischen Gruppen mit potentiell verschiedenen Belastungen ziehen.

Es zeigt sich somit auch an dieser Studie das generelle Problem der Bewältigungsforschung: Es gibt kein einheitliches theoretisches Konzept, das den Messinstrumenten zugrundeliegt. In der Folge dessen werden eine Unmenge verschiedener Tests verwendet, deren Ergebnisse nur schwer vergleichbar sind. Ergebnisse können aber nur durch Vergleiche, durch Referenzdaten interpretiert werden, andernfalls sind sie wertlos.

Es ist daher für ein Fortkommen in der Bewältigungsforschung unbedingt nötig, eine Vereinheitlichung der Messinstrumente zu erreichen, wie es schon lange gefordert wird.

7 ZUSAMMENFASSUNG

Das adrenogenitale Syndrom ist eine angeborene, rezessiv vererbte Störung der Steroidhormonsynthese. Sie führt zu einem Mangel an Cortisol und Aldosteron und zu einer Überproduktion von Androgenen. In der Folge kommt es bei Mädchen bereits intrauterin zu einer Virilisierung der äußeren Geschlechtsorgane (Pseudohermaphroditismus femininus) und bei beiden Geschlechtern zu einer Pseudopubertas praecox. Außerdem kommt es bei der Mehrheit der betroffenen Kinder zu Salzverlustkrisen aufgrund des Aldosteronmangels.

Diese Studie verfolgt das Ziel, die psychosoziale Situation von Eltern mit Kindern mit adrenogenitalem Syndrom zu beschreiben. Mittels eines Interviews und psychometrischer Messinstrumente wurde die Lebensqualität und die Bewältigung von 24 Familien untersucht.

Hinsichtlich der im Vorfeld erstellten Hypothesen können durch die vorliegende Studie folgende Erkenntnisse zusammengefasst werden:

- Die Erkrankung AGS führt zu einem spezifischen Belastungsprofil für die Eltern. Es kommt zu einer hohen Belastung in der Anfangsphase, die von der Konfrontation mit der Diagnose sowie von Unsicherheit und einem hohen Informationsbedarf der Eltern geprägt ist. Zum jetzigen Zeitpunkt konnte bei den Eltern kaum krankheitsspezifische Belastungen erfragt werden.
- Die allgemeine Lebenszufriedenheit der Eltern liegt im durchschnittlichen bis überdurchschnittlichen Bereich, es ist keine Belastung erkennbar. Die krankheitsbezogene Lebensqualität lässt allenfalls auf eine geringe Belastung schließen.
- Das Geschlecht und der Bildungsgrad des Elternteils haben in dieser Studie keinen relevanten Einfluss auf die Lebensqualität.
- Bei Eltern von Mädchen konnte durch die verwendeten Tests keine Mehrbelastung oder größere Unzufriedenheit erfasst werden. Die

Lebenszufriedenheit der Eltern von Mädchen war in vielen Bereichen überdurchschnittlich und höher als die der Eltern von Knaben.

- Das Bewältigungsverhalten der befragten Eltern war überdurchschnittlich effektiv.
- Das Bewältigungsverhalten wird durch Geschlecht und Bildung der Eltern relevant beeinflusst. Mütter und Personen mit niedrigerem Bildungsgrad erreichten höhere Werte.
- Das Geschlecht des Kindes hat auf den Bewältigungsstil der Eltern keinen Einfluss. Bei Eltern von älteren Kindern verlieren Bewältigungsstrategien, die auf Aufklärung und medizinische Informationen gerichtet sind, an Wichtigkeit.

8 LITERATURVERZEICHNIS

Antonovsky 1987

Antonovsky A

The salutogenic perspective: toward a new view of health and illness

Advances 4: [47-55](#) (1987)

Baker et al. 1974

Baker SW, Ehrhardt AA

Prenatal androgen, intelligence and cognitive sex differences.

In: Friedmann RC, Richard RN, Vande Wiele RL (Eds.)

Sex Differences in Behavior, pp [53-76](#)

Wiley, New York (1974)

Balsamo et al. 1996

Balsamo, A.; Cacciari, E.; Piazzini, S.; Cassio, A.; Bozza, A.; Pirazzoli, P.; Zappulla, F.
Congenital adrenal hyperplasia; neonatal mass screening compared to clinical
diagnosis only in the Emilia-Romagna region of Italy

Pediatrics 98: [362-367](#) (1996)

Berenbaum et al. 1997

Berenbaum SA, Resnick SM

Early androgen effects on aggression in children and adults with congenital adrenal
hyperplasia.

Psychoneuroendocrinology 22: [505-515](#) (1997)

Berenbaum et al. 2003

Berenbaum SA, Bailey MJ

Effects on gender identity of prenatal androgens and genital appearance: Evidence
from girls with congenital adrenal hyperplasia.

Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 88: [1102-1106](#) (2003)

Brehaut et al. 2004

Brehaut JC, Kohen DE, Raina P, Walter SD, Russel DJ, Swinton M, O'Donnell M,
Rosenbaum P

The Health of Primary Caregivers of Children With Cerebral Palsy: How Does It
Compare With That of Other Canadian Caregivers?

Pediatrics 114: [182-191](#) (2004)

Broda 1988

Broda M

Erleben belastender Krankheitsereignisse und deren Verarbeitung bei verschiedenen
chronischen Erkrankungen – eine Vergleichsuntersuchung

Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie (PmPP) 38: [67-74](#) (1988)

Brown et al.

Brown RT, Kaslow NJ, Madan-Swain A, Doepke KJ, Sexson SB, Hill LJ

Parental psychopathology and children's adjustment to leukaemia.

Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry 32: [554-561](#)

Bullinger 1994

Bullinger M
Lebensqualität
In: Pöppel E, Bullinger M, Härtel U (Hrsg.)
Medizinische Psychologie und Soziologie
Weinheim: Chapman & Hall (1994)

Bullinger 1997

Bullinger M
Gesundheitsbezogene Lebensqualität und subjektive Gesundheit
Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie (PmPP) 47:76-91 (1997)

Bullinger 2000

Bullinger M
Lebensqualität – Aktueller Stand und neuere Entwicklungen der internationalen
Lebensqualitätsforschung. Lebensqualität und Gesundheitsökonomie in der Medizin
In: Ravens-Sieberer U, Cieza A (Hrsg.),
Konzepte – Methoden – Anwendung.
Landsberg: ecomed (2000)

Brown et al. 1993

Brown RT, Kaslow NJ, Madan-Swain A, Doepke KJ, Sexson SB, Hill LJ
Parental psychopathology and children's adjustment to leukaemia
Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry 32:554-561
(1993)

Creighton et al. 2001

Creighton SM, Minto CL, Steele SJ
Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminising surgery
for ambiguous genitalia done in childhood
Lancet 358:124-25 (2001)

Chiovato et al. 1999

Chiovato L, Bargagna S
Congenital hypothyroidism: treat children but don't forget their parents
European Journal of Endocrinology 141: 101-104 (1999)

Consensus statement 2002

Consensus statement on 21-hydroxylase deficiency from the Lawson Wilkins
Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology
Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 87:4048-4053 (2002)

Cutfield et al. 1995

Cutfield, W.S.; Webster, D.
Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in New Zealand
The Journal of Pediatrics. 126: 118-121 (1995)

Dessens et al. 2005

Dessens AB, Slijper FME, Drop SLS
Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital
adrenal hyperplasia
Archives of Sexual Behavior 34: 389-397 (2005)

Dittmann 1992

Dittmann RW

Body positions and movement patterns in female patients with congenital adrenal hyperplasia.

Hormone Behav 26: [441-456](#) (1992)

Dörr et al. 1993

Dörr HG, Sippell WG

Adrenogenitales Syndrom(AGS) mit 21-Hydroxylase-Defekt

Monatsschrift Kinderheilkunde 141:[609-621](#) (1993)

Drotar 1997

Drotar D

Relating parent and family functioning to health conditions: What have we learned? What do we need to know?

Journal of Pediatric Psychology 22: [149-165](#) (1997)

Eugster et al. 2001

Eugster, E.A.; Dimeglio, L.A.; Wright, J.C.

Height outcome in congenital adrenal hyperplasia caused by 21-hydroxylase deficiency: a metaanalysis

J Pediatr. 138; [26-32](#) (2001)

Fahrenberg et al. 2000

Fahrenberg J, Myrtek M, Schumacher J, Brähler E

Fragebogen zur Lebenszufriedenheit (FLZ)

Göttingen: Hogrefe (2000)

Forest 2004

Forest GM

Recent advances in the diagnosis and management of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency.

Human Reproduction Update 10: [469-485](#) (2004)

Frimberger et al. 2005

Frimberger F, Gearhart JP

Ambiguous genitalia and intersex

Urologia internationalis 75:[291-297](#) (2005)

Frisch et al. 2002

Frisch H, Waldhauser F, Lebl J, Solyom J, Hargitai G, Kovacs J, Pribilincova Z, Krzisnik C, Battelino T; MEWPE-CAH Study Group (2002)

Congenital adrenal hyperplasia: lessons from a multinational study.

Hormone Research 57 Suppl 2:[95-101](#)

Funder 1993

Funder, J.W.

Aldosterone action

Annu. Rev. Physiol. 55: [115-130](#) (1993)

Globerman et al. 1988

Globerman H, Rosler A, Theodor R, New MI, White PC

An inherited defect in aldosterone biosynthesis caused by a mutation in or near the

gene for steroid 11-hydroxylase.
The New England Journal of Medicine 319: [1193-1179](#) (1988)

Goldbeck et al. 2002

Goldberg L, Storck M
Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE):
Entwicklung und psychometrische Eigenschaften
Zeitschrift für Klinische Psychologie und Psychotherapie 31: [31-39](#) (2002)

Goldbeck 2006

Goldbeck L
The impact of newly diagnosed chronic paediatric conditions on parental quality of life
Quality of life research 15: [1121-1131](#) (2006)

Goldbeck et al. 2005

Goldbeck L, Melches, J, Franz A, Voßbeck S, Lang D, Mihatsch W
Lebensqualität in Familien mit einem herzkranken Kind
Kindheit und Entwicklung 14: [79-86](#) (2005)

Grootenhuis et al. 1997

Grootenhuis M, Last BF
Adjustment and coping by parents of children with cancer: a review of the literature
Support Care Cancer 5: [466-484](#) (1997)

Hampson et al. 1998

Hampson E, Rovet JF, Altmann D
Spatial reasoning in children with congenital adrenal hyperplasia due to 21-
hydroxylase deficiency
Dev Neuropsychol 14: [299-320](#) (1998)

Hargitai et al. 2001

Hargitai G.; Sólyom J.; Battelino T.; Lebl J.; Pribilincová Z.; Hauspie R.; Kovács J.;
Waldhauser F.; Frisch H. and the MEWPE-CAH study group
Growth Patterns and Final Height in Congenital Adrenal Hyperplasia due to Classical
21-Hydroxylase Deficiency; Results of a Multicenter Study
Hormone Research 55: [161-171](#) (2001)

Heim 1998

Heim E
Coping – Erkenntnisstand der 90er Jahre
Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie (PmPP) 48: [321-337](#)
(1998)

Helleday et al. 1994

Helleday J, Bartfai A, Ritzen EM, Forsman M
General intelligence and cognitive profile in women with Congenital Adrenal
Hyperplasia (CAH).
Psychoneuroendocrinology 19: [343-356](#) (1994)

Hines et al. 2003

Hines M, Fane BA, Pasterski VL, Mathews GA, Conway GS, Brook C
Spatial abilities following prenatal androgen abnormality: targeting and mental
rotations performance in individuals with congenital adrenal hyperplasia
Psychoneuroendocrinology 28: [1010-1026](#) (2003)

Hines et al. 2004

Hines M, Brook C, Conway GS

Androgen and psychosexual development: Core gender identity, sexual orientation, and recalled childhood gender role behavior in women and men with congenital adrenal hyperplasia (CAH).

Journal of Sex Research 41: [209-222](#) (2004)

Jaaskelainen et al. 1997

Jaaskelainen, J.; Voutilainen, R.

Growth of patients with 21-Hydroxylase deficiency; an analysis of the factors influencing adult height

Pediatr. Res. 41: [30-33](#) (1997)

Jusiene et al. 2004

Jusiene R, Kucinskas V

Psychological adjustment of children with congenital hypothyroidism and phenylketonuria as related to parental psychological adjustment.

Medicina (Kaunas) 40: [663-670](#) (2004)

Kazak et al. 1988

Kazak AE, Reber M, Snitzer L

Childhood Chronic Disease and Family Functioning: A Study of Phenylketonuria

Pediatrics 81: [224-230](#) (1988)

Kosel et al. 2005

Kosel S, Burggraf S, Fingerhut R, Dörr HG, Roscher AA, Olgemöller B

Rapid second-tier molecular genetic analysis for congenital adrenal hyperplasia attributable to steroid 21-hydroxylase deficiency.

Clin Chem 51: [298-304](#) (2005)

Krone et al. 2000

Krone N, Braun A, Roscher AA, Knorr D, Schwarz HP

Predicting phenotype in steroid 21-hydroxylase deficiency? Comprehensive genotyping in 155 unrelated, well defined patients from southern Germany

The Journal of Clinical endocrinology and Metabolism 85: [1059-1065](#) (2000)

Krone et al. 2001

Krone N, Wachter I, Stefanidou M, Roscher AA, Schwarz HP

Mothers with congenital adrenal hyperplasia and their children: outcome of pregnancy birth and childhood

Clinical Endocrinology 55: [523-529](#) (2001)

Kuhnle et al. 1997

Kuhnle U, Bullinger M, Heinzlmann M, Knorr D

Sexuelle und psychosoziale Entwicklung von Frauen mit adrenogenitalem Syndrom

Monatsschrift Kinderheilkunde 145: [815-821](#) (1997)

Kupst et al. 1988

Kupst MJ, Schulman JL

Long-term coping with pediatric leukemia: A six-year follow-up study

Journal of Pediatric Psychology 13: [7-22](#) (1988)

Landau Hurtig 1994

Landau Hurtig A

Chronic illness and developmental family psychology
In: L'Abate L (Hrsg.)
Handbook of Developmental Family Psychology and Psychopathology
New York: John Wiley & Sons, Inc. (1994)

Lajic et al. 1998

Lajic S, Wedell A, The-Hung B, Ritzen EM, Holst M
Long-term somatic follow-up of prenataly treated children with congenital adrenal hyperplasia.
Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 83: 3872-3880 (1998)

Lawoko et al. 2003

Lawoko S, Soares JJF
Quality of life among parents of children with congenital heart disease, parents of children with other diseases and parents of healthy children
Quality of life research 12: 655-666 (2003)

Lazarus 1993

Lazarus RS
Coping Theory and Research: Past, Present, and Future
Psychosomatic Medicine 55: 234-247 (1993)

London 1987

London, D.R.
The consequences of hyperandrogenism in young women
J. R. Soc. Med. 80: 741-745 (1987)

Lord et al. 2005

Lord B, Wastell C, Ungerer J
Parent Reactions to Childhood Phenylketonuria
Families, Systems & Health 23: 204-219 (2005)

Mathews et al. 2004

Mathews GA, Fane BA, Pasterski VL, Conway GS, Brook C, Hines M
Androgenic influences on neural asymmetry: Handedness and language lateralization in individuals with congenital adrenal hyperplasia.
Psychoneuroendocrinology. 29: 810-22 (2004)

McCubbin et al.1983

McCubbin HI, McCubbin MH, Patterson JM, Cauble AE, Wilson LR, Warwick W
CHIP Coping Health Inventory for Parents – An Assessment for parental coping patterns in the care of a chronically ill child
Journal of Marriage and the Family 45:359-370 (1983)

McCubbin 1991

McCubbin MA
CHIP Coping Inventory for Parents
In: McCubbin HI, Thompson AI (Hrsg.)
Family assessment inventories for research and practice, 2nd edition
Madison: University of Wisconsin-Madison (1991)

McCubbin 2001

McCubbin HI, McCubbin MA, Cauble E, Goldbeck L
Fragebogen zur elterlichen Krankheitsbewältigung: Coping Health Inventory for

Parents (CHIP) – Deutsche Version
Kindheit und Entwicklung [10:28-35](#) ([2001](#))

McGuire et al. 1975

McGuire LS, Ryan KO, Omenn, GS
Congenital adrenal hyperplasia II: cognitive and behavioral studies.
Behav Genet [5: 175-188](#) ([1975](#))

Melamed 2002

Melamed BG
Parenting the Ill Child
In: Bornstein MH (Hrsg.)
Handbook of Parenting, Vol. 5: Practical Issues in Parenting. [2. Auflage](#)
New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates Inc. Publishers ([2002](#))

Merke et al. 1999

Merke DP, Fields J, Vaituzis AC, Chrousos GP Giedd JN
Children with classic CAH have decreased amygdala and normal hippocampal volume.
Program of the 81st Annual Meeting of The Endocrine Society, San Diego, CA, [1999](#)
([Abstract p2-126](#))

Money et al. 1977

Money J, Schwartz M
Dating, romantic and nonromantic friendships, and sexuality in 17 early-treated adrenogenital females, aged 16-25.
In: Lee, P.A.; Plotwick, L.P.; Korworski, A.A.; Migeon, C.J. (Eds.)
Congenital Adrenal Hyperplasia
University Park Press, Baltimore ([1977](#))

Money et al. 1984

Money J, Schwartz M, Lewis V
Adult erotosexual status and fetal hormonal masculinisation and demasculinisation: 46XX congenital virilising adrenal hyperplasia and 46 XY androgen-insensitivity syndrome compared.
Psychoneuroendocrinology [9: 405-414](#) ([1984](#))

Muthny et al. 1997

Muthny FA, Koch U
Spezifität der Krankheitsverarbeitung bei Krebs.
In: Koch V, Weiss J (Hrsg),
Integrative Evaluation des Förderschwerpunkts „Rehabilitation von Krebskranken“
Projektabschlussbericht BMBF 0706886 ([1997](#))

Nass et al. 1991

Nass R, Baker S
Learning disabilities in children with congenital adrenal hyperplasia.
J Child Neurol [1991](#) Oct;[6\(4\):306-12](#).

Nordenström et al. 2002

Nordenström A, Servin A, Bohlin G, Larsson A, Wedell A
Sex-typed toy behavior correlates with the degree of prenatal androgen exposure assessed by CYP21 genotype in girls with congenital adrenal hyperplasia
The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism [87:5119-5124](#) ([2002](#))

Nordenström

Nordenström A, Servin A, Bohlin G, Larsson A, Wedell A
Sex-typed toy play behavior correlates with the degree of prenatal androgen exposure assessed by CYP21 genotype in girls with congenital adrenal hyperplasia. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 87: [5119-5124](#)

Olgemöller et al. 2003

Olgemöller B, Roscher AA, Liebl B, Fingerhut R
Screening for congenital adrenal hyperplasia: adjustment of 17-hydroxyprogesterone cut-off values to both age and birth weight markedly improves the predictive value Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 88: [5790-5794](#) (2003)

Pang et al. 1977

Pang S, Hotchkiss J, Drash AL, Levine LS, New MI
Microfilter paper method for 17 alpha-hydroxyprogesterone radioimmunoassay: its application for rapid screening for congenital adrenal hyperplasia. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 45: [1003-1008](#) (1977)

Pang et al. 1982

Pang, S.; Murphey W.; Levine, L.S.; Spence, D.A.; Leon, A.; La Franchi, S.; Surve, A.S.; New, M.I.
A pilot newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in Alaska Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 55: [413-420](#) (1982)

Pang et al. 1988

Pang SY, Wallace MA, Hofman L, Thuline HC, Dorche C, et al.
Worldwide experience in newborn screening for classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. Pediatrics 81: [866-874](#) (1988)

Pasterski et al. 2005

Pasterski VL, Geffner ME, Brain C, Hindmarsh P, Brook C, Hines M
Prenatal hormones and postnatal socialization by parents as determinants of male-typical toy play in girls with congenital adrenal hyperplasia. Child Development 76: [264-278](#) (2005)

Perlman 1973

Perlman SM
Cognitive abilities of children with hormone abnormalities: Screening by psychoeducational tests J Learn Disabil 6: [21-29](#) (1973)

Peterman et al. 2005

Peterman, AH, Cella D
Evaluation of quality of life
UpToDate [version13.3](#) (2005)
abgerufen am 09.01.2006 unter www.uptodate.com

Petticrew et al. 2002

Petticrew M, Bell R, Hunter D
Influence of psychological coping on survival and recurrence in people with cancer:

systematic review
BMJ [325\(7372\): 1066](#) (2002)

Prader 1954

Prader A
Der Genitalbefund beim Pseudohermaphroditismus femininus des kongenitalen adrenogenitalen Syndroms
Helvetica Paediatrica Acta [9:321-248](#) (1954)

Prader 1958

Prader, A.
Der Genitalbefund beim Pseudohermaphroditismus feminis des kongenitalen Syndroms
Helv. Pediatric. Acta [13: 426-431](#) (1958)

Raina et al. 2005

Raina P, O'Donnell M, Rosenbaum P, Brehaut J, Walter SD, Russell D, Swinton M, Zhu B, Wood E
The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy
Pediatrics [115:625-636](#) (2005)

Resnick et al. 1986

Resnick SM, Berenbaum SA, Gottesman II, Bouchard T
Early hormonal influences on cognitive functioning in congenital adrenal hyperplasia.
Dev Psychol [22: 191-198](#) (1986)

Rosemeier 1991

Rosemeier HP
Grundfunktionen von Verhalten und Erleben, [24-26](#)
In: Rosemeier HP
Medizinische Psychologie und Soziologie
[4. Auflage 1991](#),
Stuttgart: Enke

Schwarz 2006

Schwarz HP
Das AGS - Adrenogenitales Syndrom aus pädiatrischer Sicht
Hauner Journal [Heft 23/24:7-10](#) 2006

Stehr et al. 2006

Stehr M, von Schweinitz D
Das AGS – Adrenogenitales Syndrom aus chirurgischer Sicht
Hauner Journal [Heft 23/24:11-14](#) 2006

Petrides 1997

Petrides PE
Endokrine Gewebe III: Hypothalamisch-hypophysäres System und Zielgewebe
In: Löffler G, Petrides PE (Hrsg.)
Biochemie und Pathobiochemie, [pp 787-812](#)
[5. Auflage 1997](#),
Berlin Heidelberg: Springer

Salerno et al. 1999

Salerno M, Militerni R, Di Maio S, Bravaccio C, Gasparini N, Tenore A

Intellectual outcome at 12 years of age in congenital hypothyroidism
European Journal of Endocrinology 141: [105-110](#) (1999)

Schumacher et al. 1994

Schumacher J, Reschke K
Theoretische Konzepte und empirische Methoden der Bewältigungsforschung
In: Verband deutscher Rentenversicherungsträger(Hrsg.). Die Norm des Gesundseins
– Lebensqualität und Kranksein (Band 6: Klinische Psychologie in der
Rehabilitationsklinik)
Frankfurt a.M.: VdR (1994)

Servin et al. 2003

Servin A, Nordenström A, Larsson A, Bohlin G
Prenatal androgens and gender-typed behavior: A study of girls with mild and severe
forms of congenital adrenal hyperplasia.
Developmental Psychology 39: [440-450](#) (2003)

Silver et al. 1998

Silver EJ, Westbrook LE, Stein REK
Relationship of Parental Psychological Distress to Consequences of Chronic Health
Conditions in Children
Journal of Pediatric Psychology 23: [5-15](#) (1998)

Speiser et al. 2003

Speiser PW, White PC
Congenital Adrenal Hyperplasia
The New England Journal of Medicine 349:[776-788](#) (2003)

Stein et al. 1993

Stein REK, Bauman LJ, Westbrook LE, Coupey SM, Ireys HT
Framework for identifying children who have chronic conditions: The case for a new
definition
Journal of Pediatrics 122: [342-347](#) (1993)

Stikkelbroeck et al. 2003

Stikkelbroeck N, Hermus A, Braat D, Otten B
Fertility on women with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase
deficiency
Obstetrical and Gynaecological Survey 58:[275-284](#) (2003)

Thil'en et al. 1998

Thil'en, A.; Nordenstrom, A.; Hagenfeldt, L.; von Dobeln, U.; Guthenberg, C.; Larsson,
A.
Benefits of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia (21-hydroxylase
deficiency) in Sweden
Pediatrics 101: [E11](#) (1998)

Völkl et al. 2006

Völkl TMK, Simm D, Beier C, Dörr HG
Obesity among children and adolescents with classic congenital adrenal hyperplasia
due to 21-hydroxylase deficiency
Pediatrics 117:[98-105](#) (2006)

Warschburger et al. 2002

Warschburger P, Petermann F

Belastungen bei chronisch kranken Kindern und deren Familien

In: Petermann F (Hrsg.)

Lehrbuch der Klinischen Kinderpsychologie, 5. Auflage

Göttingen: Hogrefe (2002)

White et al. 2000

White P.C., Speiser P.W.

Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency

Endocrine Reviews 21(3): 245-291 (2000)

Whitehead et al. 1996

Whitehead FJ, Couper RT, Moore L, Bourne AJ, Byard RW

Dehydration deaths in infants and young children

The American Journal of Forensic Medicine and Pathology 17:73-78 (1996)

9 **ABBILDUNGSVERZEICHNIS**

Abbildung 1: Steroidhormonsynthese der Nebennierenrinde (Dörr et al. 1993)	16
Abbildung 2: Stadien der Virilisierung nach Prader (Dörr et al. 1993)	21
Abbildung 3: Altersverteilung von Knaben und Mädchen	60
Abbildung 4: prozentuale Verteilung der Antworten der Eltern im Interview (Mehrfachnennungen möglich).....	66
Abbildung 5: Prozentuale Verteilung der Antworten der Eltern im Interview (Mehrfachnennungen möglich).....	67
Abbildung 6: Anzahl der Eltern, die verschiedene nichtärztliche Informationsquellen nach Diagnosestellung und zum Zeitpunkt der Befragung verwendeten	68
Abbildung 7: Darstellung der Ergebnisse des FLZ aller Eltern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala, Mittelwerte der Subskalen ansteigend angeordnet)	70
Abbildung 8: Darstellung der Ergebnisse des ULQIE aller Eltern (vereinheitlichende 100-Punkte- Skala)	72
Abbildung 9: Darstellung der Ergebnisse des CHIP aller Eltern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	74
Abbildung 10: Übersicht der Abhängigkeiten zwischen allen Variablen, deren Einfluss auf die Testergebnisse untersucht wird	76
Abbildung 11: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des FLZ von Müttern und Vätern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala, Mittelwerte der Subskalen ansteigend angeordnet	77
Abbildung 12: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE von Müttern und Vätern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala).....	79
Abbildung 13: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des CHIP von Müttern und Vätern (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala).....	80

Abbildung 14: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des FLZ von Eltern mit hohem Bildungsgrad und Eltern mit mittlerem Bildungsgrad (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	82
Abbildung 15: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE von Eltern mit hohem Bildungsgrad und Eltern mit mittlerem Bildungsgrad (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	83
Abbildung 16: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des CHIP von Eltern mit hohem Bildungsgrad und Eltern mit mittlerem Bildungsgrad (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	84
Abbildung 17: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des FLZ von Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	87
Abbildung 18: Streudiagramm mit Einzelwerten und Anpassungslinien zur Darstellung der Ergebnisse des FLZ in Abhängigkeit von Geschlecht und Alter des Kindes. (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	88
Abbildung 19: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE von Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala).....	90
Abbildung 20: Streudiagramm mit Einzelwerten und Anpassungslinien zur Darstellung der Ergebnisse der Gesamtskala des ULQIE in Abhängigkeit von Geschlecht und Alter des Kindes. (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala).....	91
Abbildung 21: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des CHIP von Eltern von Knaben und Eltern von Mädchen (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	93
Abbildung 22: Streudiagramm mit Einzelwerten und Anpassungslinien zur Darstellung der Ergebnisse der Skala CHIPMED in Abhängigkeit von Geschlecht und Alter des Kindes. (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala).....	94
Abbildung 23: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE aus Studien zu verschiedenen Erkrankungen und den Ergebnissen dieser Studie (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	98
Abbildung 24: vergleichende Darstellung der Ergebnisse des ULQIE aus Studien zu verschiedenen Erkrankungen und den Ergebnissen dieser Studie (vereinheitlichende 100-Punkte-Skala)	101

10 DANKSAGUNG

Mein Dank gilt Herrn Prof. Dr. H.P. Schwarz und PD C. von Hagen für die Überlassung dieses wichtigen Themas sowie für die freundliche und geduldige Betreuung und Beratung bei der Durchführung meiner Arbeit.

Außerdem bedanke ich mich bei allen Eltern, die für diese Studie von mir befragt wurden, für ihre Offenheit und ihr Engagement.

11 CURRICULUM VITAE

Angaben zur Person

Name Ursula Maria Waldthausen
Geburtstag und -ort 05.12.1980 in Dachau

Schulbildung

1987 - 1991 Grundschule Petershausen
1991 - 2000 Rhabanus-Maurus-Gymnasium St. Ottilien

Hochschulbildung

2000 - 2002 Vorklinisches Studium an der LMU München
2002 - 2005 Klinisches Studium an der LMU München
2005 - 2006 Praktisches Jahr
Pädiatrie / Haunersches Kinderspital München
Chirurgie/ University Hospital of Malta
Chirurgie/ Klinikum Großhadern
Innere Medizin/ Krankenhaus München-Harlaching

Studienbegleitende Tätigkeiten

Famulaturen

2003 Chirurgie/ Klinikum Lüneburg
2004 Gynäkologie und Geburtshilfe/ Klinikum Pasing
2005 Pädiatrie/ Praxis Dres. Dirscherl und Huber, München
2005 Kardiologie/ Klinikum Großhadern

Studentische Hilfskraft

2003 Anleitung der Studenten beim Präparierkurs
2005 Nachtwachen im Haunerschen Kinderspital

Promotion

2005 - 2007 Die psychosoziale Situation von Familien mit einem an adrenogenitalem Syndrom erkranktem Kind

Berufstätigkeit

Seit 2007 Assistenzärztin
I. Klinik für Kinder und Jugendliche Augsburg