

Frederik Hoffmann
Dr. med.

Verhaltensauffälligkeiten bei Mukopolysaccharidosen Typ I-III und Copingstrategien im Alltag

Kinderheilkunde

Doktorvater: Prof. Dr. Dr. Markus Ries

Verhaltensauffälligkeiten stellen ein Kernsymptom neuronopathischer Mukopolysaccharidosen dar und haben weitreichende Auswirkungen auf betroffene Familien. Den meisten Patienten kann bislang keine spezifische Therapie zur Behandlung primär neurodegenerativer Prozesse angeboten werden. Vorausgegangene Studien betonten die Notwendigkeit der Untersuchung verhaltensbezogener Handlungsansätze für Verhaltensauffälligkeiten. Dieser Forschungslücke widmete sich die vorliegende Arbeit.

Im Einklang mit vorangegangenen Erhebungen zeigten sich Verhaltensauffälligkeiten bei MPS II und -III in dieser Studie mit einer deutlich höheren Frequenz sowie einer geringeren Handhabbarkeit, als bei MPS I. Schlafstörungen, Hyperaktivität und Unruhe stellten häufige und belastende Symptome dar. Zudem schienen Aggression und Hyperoralität aufgrund der hohen Belastung für betroffene Eltern von Bedeutung zu sein.

Vielversprechende Ansätze zur alltäglichen Bewältigung von Schlafstörung und Hyperaktivität bei MPS scheinen in der Ablenkung und Entspannung des Kindes, der Anpassung situativer Rahmenbedingungen sowie der medikamentösen Behandlung zu liegen. Eltern bewerteten nichtmedikamentöse Maßnahmen mit ähnlicher Effektivität wie medikamentöse Therapieansätze. Dieses Ergebnis scheint vor allem vor dem Hintergrund hoher Nebenwirkungsraten medikamentöser Therapien von Bedeutung zu sein. Die Handhabbarkeit aggressiven Verhaltens erscheint eingeschränkt, was zu der berichteten hohen Elternbelastung durch dieses Symptom beigetragen haben könnte. Ansätze welche der Ablenkung oder Entspannung des Kindes dienen, scheinen hierbei wirkungsvoller zu sein, als lerntheoretische Herangehensweisen im Sinne einer operanten Konditionierung. Obwohl repetitives Verhalten in der Literatur nicht als Symptom der Mukopolysaccharidosen angesehen wird, wurden sich wiederholende Verhaltensweisen sehr häufig berichtet. Eltern scheinen dabei sehr wirksame Strategien im Umgang mit diesen entwickelt zu haben. Nachfolgende Untersuchungen könnten zu einer Differenzierung sich wiederholender/repetitiver Verhaltensweisen bei MPS beitragen und so die Weitergabe elterlicher Strategien an unerfahrene Familien ermöglichen.

Die Ergebnisse stützen vorangegangene Studien, welche die Wichtigkeit elterlicher Krankheitsakzeptanz für die Verarbeitung der Kindeserkrankung betonen. Die Akzeptanz scheint sich weitgehend unabhängig von soziodemografischen oder krankheitsbezogenen Aspekten zu entwickeln und sich im Verlauf der Zeit zu verstärken. Diese Erkenntnis könnte betroffene Familien in der Verarbeitung der Kindeserkrankung stützen. Sozialer Austausch und das Schaffen von Freiräumen für sich selbst sowie für die Beziehung zu weiteren gesunden Familienangehörigen scheint von großer Bedeutung für die Krankheitsverarbeitung und die Stärkung innerfamiliärer Beziehungen zu sein. Der frühzeitigen Vernetzung mit anderen be-

troffenen Familien kommt vor dem Hintergrund der Seltenheit der Erkrankung eine besondere Relevanz zu.

Die Diagnose MPS ist für betroffene Familien mit Gefühlen der Überforderung und Unsicherheit verbunden. Um Eltern bei der Entwicklung ihrer persönlichen Expertise in der alltäglichen Bewältigung der komplexen Anforderungen durch die Erkrankung unterstützen zu können, bedarf es einer frühzeitigen Beratung und intensiven Begleitung. Die vorliegende Studie konnte einen ersten Schritt zu der hierfür notwendigen Exploration elterlicher Erfahrungen im Umgang mit MPS beitragen. Grundlegende Bausteine einer zielgerichteten Beratung könnten demnach in *anwendungsbezogenen Verhaltensmaßnahmen, medikamentösen Therapieansätzen* sowie der *Unterstützung der familiären Resilienz* liegen.

Die im Rahmen dieser Studie gewonnenen Erkenntnisse müssen vor dem Hintergrund der Einschränkungen betrachtet werden, welchen die Erhebung aufgrund der Seltenheit der Erkrankung sowie der spezifischen Fragestellung unterliegt. Die Validität und Generalisierbarkeit der explorierten Ansätze sollten in zukünftigen Erhebungen überprüft werden. Dies könnte eine Implementierung in den Alltag betroffener Familien ermöglichen und diese somit in der Bewältigung der Kindeserkrankung unterstützen.