

Mara Scharping
Dr. med.

Evaluation der familiären Belastung bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen am Beispiel der Harnstoffzyklusdefekte

Fach/Einrichtung: Kinderheilkunde
Doktorvater: Prof. (apl.) Dr. med. Thomas Opladen

Die vorliegende Arbeit beschreibt die Belastung der Eltern von Kindern mit Harnstoffzyklusdefekten. Die phänotypische Vielfalt, die langfristigen gesundheitlichen Folgen und auch die Lebensqualität von Patienten mit Harnstoffzyklusstörungen sind in vorherigen Studien bereits ausführlich beschrieben worden. Bisher liegen jedoch nur wenige Informationen über die Belastung der betroffenen Familien vor.

Zielgruppe dieser Studie waren Eltern von Kindern mit Harnstoffzyklusdefekten, welche im Zentrum für Kinder und Jugendmedizin der Universität Heidelberg behandelt werden. Es wurde ein zusammenfassender Fragebogen basierend auf validierten Fragebögen verwendet, um die soziodemographischen Daten und den Unterstützungsbedarf zu erfassen. Untersucht wurden die folgenden Kategorien: (1) Krankheitsverständnis, (2) Zusammenarbeit mit Angehörigen der Gesundheitsberufe, (3) finanzielle Belastung, (4) soziale, körperliche, spirituelle und psychologische Bedürfnisse und (5) der Bedarf an Unterstützungsangeboten. Die Umfrage wurde in Form eines Telefoninterviews oder bei ambulanten Besuchen durchgeführt. Die Daten wurden mit der Statistiksoftware R ausgewertet.

Von April bis November 2021 wurden 59 Teilnehmende befragt (Mütter $n = 34$, Väter $n = 25$). Die betroffenen Patienten litten am häufigsten an Ornithin Transcarbamylase Mangel (weiblich $n = 12$, männlich $n = 12$), gefolgt von Argininosuccinat Synthetase Mangel ($n = 13$) und Argininosuccinat Lyase Mangel ($n = 8$). Etwa ein Drittel der Teilnehmenden gaben an, mit dem Wissen des medizinischen Personals über die Krankheit "unzufrieden" oder "sehr unzufrieden" zu sein. Darüber hinaus meldeten 30% der Teilnehmenden einen mittleren oder hohen Bedarf an „zusätzlichen Informationen über die Entwicklung ihrer Kinder" und 44% einen mittleren oder hohen Bedarf an „Informationen über verfügbare Dienstleistungen". Eine Mehrheit von 68% gaben einen Bedarf an zusätzlicher Unterstützung durch Dienste wie Selbsthilfegruppen (42%) oder psychologische Beratung (29%) an.

Die Analyse der Ergebnisse nach einkommens-, krankheitssubtyp-, und altersspezifischer Belastung zeigte Unterschiede auf, wohingegen keine geschlechtsspezifische Belastung nachgewiesen werden konnte. Die Auswertung der einkommensspezifischen Belastung zeigte,

dass Teilnehmende, die angaben, Schwierigkeiten beim Auskommen mit ihrem verfügbaren Haushaltseinkommen zu haben, häufiger einen hohen Bedarf an Unterstützung angaben. In Bezug auf den krankheitssubtypspezifischen Unterstützungsbedarf verdeutlichte sich, dass die Eltern von Patienten mit HHH-Syndrom, CPS1-Mangel oder LPI, also Störungen, die eine sehr geringe Inzidenz aufweisen, häufiger einen hohen Unterstützungsbedarf angaben. Bei der Auswertung der Daten nach einer altersspezifischen Belastung zeigte sich, dass Eltern mit älteren Kindern (> 12 Jahre) häufiger keinen Bedarf an zusätzlichen Unterstützungsangeboten hatten.

Zusammenfassend verdeutlichen die Ergebnisse, wie wichtig es ist, familienzentrierte Versorgungskonzepte in die Regelversorgung zu integrieren. Es besteht die Notwendigkeit, die Belastungssituation und den Unterstützungsbedarf von Familien mit betroffenen Patienten gegenüber Leistungserbringern zu verdeutlichen und verstärkt in den Fokus zu rücken. Für die Untersuchung der familiären Belastung bei anderen Stoffwechselkrankheiten kann die zugrundeliegende Studie dieser Arbeit als Vorlage verwendet werden.