

Aus der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
(Prof. Dr. med. J. Gärtner)
der Medizinischen Fakultät der Universität Göttingen

**Auswirkung einer genetischen Diagnose auf die Lebensqualität von
Eltern behinderter Kinder**

INAUGURAL – DISSERTATION

zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizinischen Fakultät der
Georg-August-Universität zu Göttingen

vorgelegt von

Maike Borchers

aus
Twistringen

Göttingen 2016

Dekan: Prof. Dr. rer. nat. H. K. Kroemer

I. Berichterstatterin: apl. Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. B. Zirn

II. Berichterstatter: Prof. Dr. med. B. Zoll

Promotor-Vertreterin: Prof. Dr. hum. biol. M. Schön

Tag der mündlichen Prüfung: 17.08.2016

Hiermit erkläre ich, die Dissertation mit dem Titel: **“Auswirkung einer genetischen Diagnose auf die Lebensqualität von Eltern behinderter Kinder”** eigenständig angefertigt und keine anderen als die von mir angegebenen Quellen und Hilfsmittel verwendet zu haben.

Göttingen, den

.....

(Maike Borchers)

Inhaltsverzeichnis

Abbildungsverzeichnis	III
Tabellenverzeichnis	IV
Abkürzungsverzeichnis	V
1 Einleitung.....	1
1.1 Thematik.....	1
1.2 Theorie.....	2
1.2.1 Definition von Behinderung.....	2
1.2.2 Entwicklungsverzögerung und -störung.....	4
1.2.3 Intelligenzminderung	6
1.2.3.1 Definition	6
1.2.3.2 Krankheitsbild	8
1.2.3.3 Epidemiologie	9
1.2.3.4 Ätiologie.....	9
1.2.4 Genetik	11
1.2.4.1 Genetische Ursachen der Intelligenzminderung	11
1.2.4.2 Genetische Untersuchungsmethoden/Array-CGH.....	12
1.2.5 Definition von Lebensqualität.....	14
1.2.6 Coping	16
1.2.7 Literaturvergleich	17
2 Material und Methoden.....	21
2.1 Fragestellung und Hypothese	21
2.2 Methodische Durchführung und Auswertung	23
2.2.1 Untersuchungsinstrument.....	23
2.2.2 Konstruktion des Fragebogens	25
2.2.3 Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar.....	26
2.2.4 Rekrutierung der Befragten.....	27

3	Ergebnisse	30
3.1	Umfang der Erhebung	30
3.2	Soziodemographische und ökonomische Daten.....	31
3.3	Daten über die Geschwister.....	37
3.4	Daten über das Kind	39
3.5	Diagnoseverfahren.....	42
3.6	Diagnosestellung	45
3.7	Auswirkungen der Diagnose	50
3.8	ULQIE.....	57
4	Diskussion der Ergebnisse	60
4.1	Soziodemographischer Hintergrund.....	61
4.2	Lebensqualität	63
4.3	Fazit und Ausblick.....	70
5	Zusammenfassung.....	72
6	Literaturverzeichnis.....	74
	Anhang.....	81

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Wechselwirkungen zwischen den Komponenten der ICF.	3
Abbildung 2: Mehrgipflige Verteilungskurve der Intelligenz	7
Abbildung 3: Prinzip der Array-CGH-Methode.....	14
Abbildung 4: Überblick über die Zusammensetzung der Studienteilnehmer.....	30
Abbildung 5: Anzahl der Personen im Haushalt	33
Abbildung 6: Unterstützung der Familie	34
Abbildung 7: Anteil von Eltern mit chronischer Erkrankung	35
Abbildung 8: Höchster Schulabschluss der Studienteilnehmer.....	36
Abbildung 9: Anzahl der Kinder	38
Abbildung 10: Diagnosen des betroffenen Kindes.....	40
Abbildung 11: Betreuende Einrichtung	41
Abbildung 12: Zeitpunkt der ärztlichen Feststellung von Auffälligkeiten beim betroffenen Kind	44
Abbildung 13: Häufigkeit verschiedener genetischer Untersuchungen	45
Abbildung 14: Bedeutung der Kenntnis der Diagnose für die Eltern.....	47
Abbildung 15: Auswirkungen der Diagnose auf den Teilnehmer.....	53
Abbildung 16: Lebensqualität von Müttern und Vätern von Kindern mit (Gruppe I) und ohne (Gruppe II) genetischen Diagnoserhalt durch die Array-CGH bezogen auf die ULQIE-Ergebnisse	59

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Übersicht der Einteilung von Intelligenzminderung in Schweregrade.....	8
Tabelle 2: Ursachen der Intelligenzminderung	10
Tabelle 3: Zusammenfassung der soziodemographischen und -ökonomischen Daten..	32
Tabelle 4: Daten über die Geschwister	37
Tabelle 5: Daten über das betroffene Kind.....	39
Tabelle 6: Diagnoseverfahren.....	42
Tabelle 7: Diagnosestellung	46
Tabelle 8: Auswirkungen der Diagnose	50

Abkürzungsverzeichnis

Array-CGH	<i>Array Comparative Genomic Hybridization</i>
DNA	<i>Deoxyribonucleic acid</i>
FISH	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
Förderschule G	Förderschule, Förderschwerpunkt geistige Entwicklung
Förderschule L	Förderschule, Förderschwerpunkt Lernen
ICD-10	<i>International Classification of Diseases</i>
ICF	<i>International Classification of Impairments, Disabilities and Health</i>
ICIDH	<i>International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps</i>
IQ	Intelligenzquotient
Mb	Megabasen
MRT	Magnetresonanztomographie
SPZ	Sozialpädiatrisches Zentrum
ULQIE	Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder
WHO	Weltgesundheitsorganisation

1 Einleitung

1.1 Thematik

„Manche Menschen können sich irgendwann damit abfinden keine Diagnose zu haben. Das Gefühl habe ich bei uns nicht. Pauschalaussagen wie "Das Kind bleibt doch das Gleiche – mit und ohne Diagnose." kann ich zwar bestätigen (er ist und bleibt unser kleiner Kasper), aber es ignoriert viele Probleme, die damit einhergehen.“

Kommentar einer Mutter aus der Elterngruppe ohne Diagnose

Die Behinderung eines Kindes stellt die betroffenen Familien vor Herausforderungen: Von der Akzeptanz der neuen Lebensrealität über die Anpassung der Zukunftspläne bis zum neuen Alltagsleben gilt es für die Familienmitglieder, insbesondere die Eltern, viele Aufgaben zu bewältigen.

Für die meisten Eltern, aber auch für die behandelnden Ärzte ist es wichtig, die Ursache für die kindliche Entwicklungsstörung oder Behinderung zu kennen. Der Weg der Diagnosesuche bedeutet häufig eine Vielzahl von ambulanten und stationären Untersuchungen. Doch auch bei Inanspruchnahme einer umfassenden Diagnostik lässt sich in vielen Fällen keine genaue Ursache der Behinderung ausfindig machen. Die genetische Basisdiagnostik umfasst derzeit eine konventionelle Chromosomenanalyse und/oder eine *Array Comparative Genomic Hybridization* (Array-CGH bzw. hochauflösende Chromosomenanalyse). Diese moderne genetische Untersuchungsmethode ermöglicht es, auch submikroskopische Veränderungen zu detektieren und dadurch bei vielen genetisch bedingten Behinderungen eine Diagnose stellen zu können.

Neben einer Vielzahl von Untersuchungen zur Diagnosesuche sind die Eltern vor Beginn einer genetischen Diagnostik mit Unsicherheiten, Ängsten und ungeklärten Fragen konfrontiert. Prognosen zur Entwicklung des Kindes bleiben ebenso offen wie Fragen zur Vererbbarkeit oder einem standardisierten Therapieplan.

Ziel dieser Studie bzw. der vorliegenden Doktorarbeit war es zu untersuchen, wie sich die Diagnose einer ursächlichen Chromosomenstörung auf die elterliche Lebensqualität auswirkt. Hierzu wurden zwei Gruppen von Eltern mit entwicklungsgestörten oder geistig behinderten Kindern verglichen. Alle Kinder hatten zuvor an einer hochauflösenden Chromosomenuntersuchung, der Array-CGH, teilgenommen. Im Rahmen dieser hatten

die Teilnehmer einer Untersuchungsgruppe eine Diagnose erhalten. Bei der anderen Gruppe blieb die Ursache für die Behinderung des Kindes weiterhin unklar.

Die Ergebnisse dieser Studie sollen zu einer Verbesserung der Betreuung und Diagnostik von Kindern mit Entwicklungsstörungen und ihren Familien beitragen.

1.2 Theorie

1.2.1 Definition von Behinderung

Die Definition des Begriffs „Behinderung“ unterliegt seit jeher einem Wandel. Noch zu Beginn des letzten Jahrhunderts und einige Jahrzehnte später wurden Menschen mit einer körperlichen Behinderung als „Krüppel“ bezeichnet. Etwa 30 Jahre später wurden unter dem Begriff „Gebrechliche“ zusätzlich geistige Behinderungen mit einbezogen. Erst seit den 1980er Jahren wird die Bezeichnung „Behinderung“ verwendet. Dieser Begriff umfasst eine Vielzahl von Beeinträchtigungen (Bengel 2004).

Eine umfassende und weltweit anerkannte Definition von Behinderung stammt von der Weltgesundheitsorganisation (WHO). 1980 verabschiedete die Organisation mit der „*International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps*“ (ICIDH) ein Modell zur Beschreibung von Krankheit und Behinderung (Bengel et al. 2012). Obwohl dieses Konzept erstmals auch gesellschaftliche, soziale und individuelle Folgen von Behinderung mit einbezog, wurde die ICIDH in verschiedenen Punkten als unzulänglich kritisiert¹. Als Folge davon wurde sie mehrmals verändert und erweitert. Die neue, aktuelle Version stammt aus dem Jahr 2001 und wurde unter dem Titel „*International Classification of Impairments, Disabilities and Health*“ (ICF) veröffentlicht (Bengel et al. 2012).

Die Grundlage des ICF bildet das biopsychosoziale Modell der Komponenten von Gesundheit. Anders als im Vorgängermodell wird hier der gesamte Lebenshintergrund der betroffenen Personen berücksichtigt. Im Einzelnen setzen sich die Komponenten dieses Modells folgendermaßen zusammen:

¹ Kritisiert wurde insbesondere der einseitige Ansatz des Krankheitsfolgenmodells der ICIDH. In einem kausalen Zusammenhang resultiert hier die Behinderung, im Sinne einer sozialen Einschränkung, immer aus der körperlichen Schädigung (Waldschmidt 2003). Weitere Einflussgrößen wie beispielsweise die Gesellschaft werden nicht gleichwertig mit einbezogen. Das Konzept folgt damit der defizitorientierten Sichtweise (Waldschmidt 2003, Cloerkes 2007).

1. Körperfunktionen und -strukturen: Diese Komponente umfasst den Körper in seinen Bestandteilen sowie seine gesamte physiologische und mentale Funktion.
2. Aktivitäten: Diese Komponente beinhaltet die Durchführung einer Tätigkeit unabhängig von deren Schweregrad.
3. Partizipation (Teilhabe): Diese Komponente umfasst die Teilhabe an einem gesellschaftlichen Lebensbereich, z.B. im beruflichen oder kulturellen Sektor.
4. Kontextfaktoren: Diese Komponente besteht aus umwelt- und personenbezogenen Faktoren und stellt den Lebenshintergrund eines Menschen dar. Die Umweltfaktoren umfassen das für das Handeln einer Person wichtige Lebensumfeld im Sinne materieller, einstellungsbezogener und sozialer Gegebenheiten. Die personenbezogenen Faktoren bilden den individuellen Lebenshintergrund der Person und gehören nicht zum Gesundheitsproblem (z.B. Alter, Bildung und Persönlichkeit) (Bengel et al. 2012, DIMIDI 2005).

Die einzelnen Komponenten stehen mit dem Gesundheitsproblem und den Kontextfaktoren in einer komplexen, wechselseitigen Beziehung, die in Abbildung 1 graphisch dargestellt ist:



Abbildung 1: Wechselwirkungen zwischen den Komponenten der ICF; abgedruckt mit freundlicher Erlaubnis der Weltgesundheitsorganisation (WHO). Alle Rechte liegen bei der WHO (<http://www.dimdi.de/static/de/klasi/icf>; Stand: 22.01.2015).

Die ICF beschreibt die funktionale Gesundheit. Die Funktionsfähigkeit einer Person ist gegeben, wenn sie unter Berücksichtigung ihrer Kontextfaktoren (bzw. ihres Lebensumfeldes) in dem Bereich Körperfunktion und -struktur der Norm entspricht, im Bereich der Aktivitäten wie ein Mensch ohne Gesundheitsprobleme agieren und im Bereich der

Partizipation in allen Lebensbereichen so teilhaben kann wie ein Mensch ohne Einschränkungen (Schuntermann 2013). Eine Behinderung ergibt sich bei jeder Beeinträchtigung dieser funktionalen Gesundheit (Bengel et al. 2012).

1.2.2 Entwicklungsverzögerung und -störung

Die Begriffe Entwicklungsverzögerung und Entwicklungsstörung bezeichnen verschiedene Arten der Entwicklungseinschränkung (von Loh 2003). Eine Entwicklungsverzögerung kann einen oder mehrere Funktionsbereiche wie etwa Sprache oder Motorik betreffen (Möschler 2008). Anders als eine Entwicklungsstörung kann eine verzögerte Entwicklung durch frühzeitige und gezielte Therapiemaßnahmen wieder normalisiert werden (von Loh 2003). Häufig handelt es sich bei einer Entwicklungsverzögerung um eine vorläufige Diagnose, die im Verlauf durch eine eindeutigere Diagnose aus der ICD-Klassifikation, wie beispielsweise der Intelligenzminderung, ersetzt wird (Möschler 2008, Castello et al. 2014).

Der Begriff der Entwicklungsstörung fasst laut Definition der „*International Classification of Diseases*“ (ICD-10) verschiedenen Störungen zusammen, die folgendes gemeinsam haben: Sie beginnen in der Kindheit oder im Kleinkindalter, umfassen eine Einschränkung oder Verzögerung der Entwicklung von Funktionen, welche mit der biologischen Reife des Zentralnervensystems eng verbunden sind und weisen, frei von Rezidiven oder Remissionen, einen stetigen Verlauf auf (Dilling und Freyberger 2010). Fähigkeiten gehen nicht verloren, sondern werden verzögert oder eingeschränkt erworben, weshalb die Störung in der Regel früh erkannt wird. Die Bereiche Sprache, visuell-räumliche Fertigkeiten und Bewegungskoordination sind häufig betroffen. Mit zunehmendem Alter nehmen die Beeinträchtigungen zumeist ab. Oft bleibt jedoch auch im Erwachsenenalter ein Defizit bestehen (Warnke 2008, Dilling und Freyberger 2010).

Unterschieden wird zwischen umschriebenen und tiefgreifenden Entwicklungsstörungen (Dilling und Freyberger 2010). Umschriebene Entwicklungsstörungen sind dadurch gekennzeichnet, dass die Störung auf einen bestimmten Bereich begrenzt ist (Schlack und Esser 2009). Es gibt umschriebene Entwicklungsstörungen des Sprechens und der Sprache, schulischer Fertigkeiten, motorischer Funktionen und kombinierte umschriebene Entwicklungsstörungen (Dilling und Freyberger 2010). Die Diagnostik erfolgt, je nach Bereich der Entwicklungsstörung, mit jeweils standardisierten Testverfahren. Die

Abgrenzung zwischen einer noch normalen Schwäche in einem bestimmten Bereich und einer tatsächlichen Entwicklungsstörung ist mitunter schwierig (Schlack und Esser 2009).

Tiefgreifende Entwicklungsstörungen umfassen eine Gruppe verschiedener Diagnosen, die durch Störungen im Bereich der sozialen Interaktion, der Kommunikation, der Interessenbildung und des Verhaltens geprägt sind (Warnke 2008). Beispiele hierfür sind der frühkindliche Autismus und das Rett-Syndrom (Dilling und Freyberger 2010). Die Syndrome gehen praktisch immer mit einer geistigen Behinderung einher (Remschmidt und Kamp-Becker 2007). Studien belegen, dass bis zu 60 – 70 von 10000 Kindern eine tiefgreifende Entwicklungsstörung haben (Fombonne 2009). Jungen sind zwei bis dreimal so häufig betroffen wie Mädchen (Warnke 2008). Die Ätiologie ist nicht gänzlich geklärt. Allerdings wird die X-chromosomal-rezessive Vererbung verschiedener syndromaler Entwicklungsstörungen als eine Ursache der häufigeren geistigen Behinderung bei Jungen diskutiert (Rost und Klein 2005).

Die fachärztliche Abklärung von Entwicklungsstörungen umfasst neben einer ausführlichen Anamnese eine körperliche und neurologische Untersuchung, die Untersuchung der Bereiche des adaptiven Verhaltens, der kognitiven und neuropsychologischen Funktionen, der Psychopathologie und eine Einschätzung des Entwicklungsstandes des betroffenen Kindes (Remschmidt und Kamp-Becker 2007). Viele Kinder werden für die Diagnostik in Sozialpädiatrische Zentren überwiesen und dort von Neuropädiatern, Psychologen und Therapeuten (Logopäden, Ergotherapeuten und Physiotherapeuten) untersucht und fachübergreifend beurteilt (Straßburg 2011).

Treten in mehreren Funktionsbereichen, wie beispielsweise Grobmotorik und soziale Entwicklung, Entwicklungsverzögerungen ein, wird dies bei Kindern unter fünf Jahren als globale Entwicklungsverzögerung bezeichnet. Bei älteren Kindern kann dieser Zustand mittels des Intelligenzquotienten (IQ) beschrieben werden. Ab dem Alter von fünf Jahren wird der Begriff Intelligenzminderung angewandt (Stöckler-Ipsiroglu 2013).

In der Diagnostik werden häufig psychologische Tests angewandt. Ziel ist den Entwicklungsstand eines Kindes zu erfassen (Daseking et al. 2006). Neben Intelligenz- und Entwicklungstests unterscheidet man spezifische Leistungstests und Tests für den sozialen-emotionalen Bereich. Vorteile dieser Testverfahren liegen in ihrer Standardisierung und der Möglichkeit, den Befund objektiv, zuverlässig und vergleichbar darstellen zu können (Macha und Petermann 2006). Bei der Auswahl geeigneter Testverfahren muss

neben der Fragestellung auch das Alter sowie der Reifungsgrad des Kindes berücksichtigt werden (Daseking et al. 2006).

Die Kinder, deren Eltern an dieser Studie teilnahmen, wiesen Entwicklungsprobleme in mehreren Bereichen auf. Im Folgenden wird daher insbesondere die Intelligenzminderung (beziehungsweise die globale Entwicklungsverzögerung) vorgestellt.

1.2.3 Intelligenzminderung

1.2.3.1 Definition

Die Diagnose Intelligenzminderung bezeichnet keine spezifische Krankheit, sondern ist ein Oberbegriff für eine heterogene Gruppe von Ursachen, die allesamt zu einer deutlichen Beeinträchtigung geistiger Fähigkeiten führen (Salvador-Carulla und Bertelli 2008). Der Begriff entspricht im Wesentlichen dem im deutschen Sprachgebrauch häufig verwendeten Ausdruck „geistige Behinderung“ (Gaese 2014). Die Bezeichnung „mentale Retardierung“ ist nicht mehr gebräuchlich und wurde durch den Begriff „Intelligenzminderung“ abgelöst (Salvador-Carulla und Bertelli 2008).

In der „*International Classification of Diseases*“ (ICD-10) der WHO wird Intelligenzminderung als ein Zustand definiert, in dem die geistigen Fähigkeiten verzögert und unvollständig entwickelt sind. Insbesondere beeinträchtigt sind Fertigkeiten, die sich in der Entwicklungsperiode herausbilden und das Intelligenzniveau festlegen wie Sprache, motorische und soziale Fähigkeiten oder Kognition (Dilling und Freyberger 2010). Neben der Einschränkung der geistigen Fähigkeiten bezieht die WHO auch Beeinträchtigungen im adaptiven Verhalten in die Definition mit ein. Adaptives Verhalten bezeichnet die Fähigkeit, geistige Leistungen der Situation angemessen umsetzen zu können. Dies ist für eine eigenständige Lebensführung notwendig (Schanze 2014).

Neben der Beurteilung allgemeiner intellektueller Fähigkeiten durch einen erfahrenen Diagnostiker erfolgt die Diagnosestellung mittels des Ergebnisses eines standardisierten Intelligenztests². Laut Definition liegt eine geistige Behinderung dann vor, wenn der

² Ein häufig genutzter standardisierter Intelligenztest ist der Wechsler-Intelligenztest für Erwachsene beziehungsweise für Kinder (Ropers 2008). Hierbei handelt es sich um ein mehrdimensionales Testmodell. In verschiedenen Untertests werden Teilleistungen wie z.B. visuell-analytische Fähigkeiten oder der Wortschatz erfasst (Daseking et al. 2006).

erreichte IQ-Wert mehr als zwei Standardabweichungen von der statistisch festgelegten normalverteilten Intelligenz der allgemeinen Bevölkerung abweicht (Schanze 2014).

Die Intelligenzverteilung kann mit der Gauß'schen Normalverteilung dargestellt werden (siehe Abbildung 2).

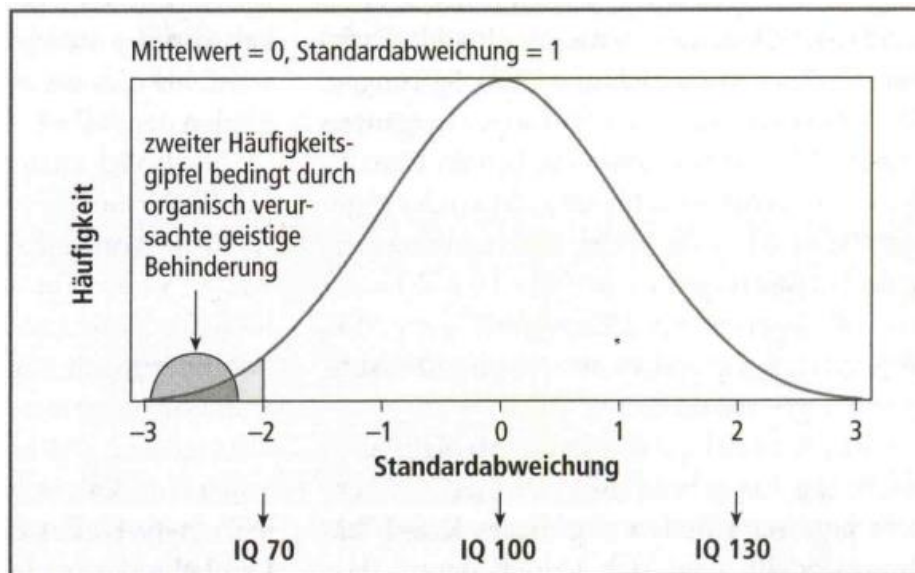


Abbildung 2: Mehrgipflige Verteilungskurve der Intelligenz (Schanze C: Psychiatrische Diagnostik und Therapie bei Menschen mit Intelligenzminderung. 2. Auflage; Schattauer, Stuttgart 2014, 21)

Wie Abbildung 2 zeigt, befindet sich im beschriebenen Bereich der Intelligenzminderung ein zweiter Häufigkeitsgipfel. Dieser resultiert aus organisch bedingten geistigen Behinderungen, die durch Schädigungen während der Entwicklung des zentralen Nervensystems entstanden sind, und durch genetisch bedingte Erkrankungen (Schanze 2014).

IQ-Werte zwischen 85 und 114 entsprechen einer normalen Intelligenz, Werte im Bereich von 70 – 84 einer niedrigen Intelligenz (Remschmidt et al. 2012). Diese wird auch als Lernbehinderung bezeichnet (Schanze 2014). Bei IQ-Werten unter 70 liegt eine Intelligenzminderung vor, die in vier Schweregrade eingeteilt wird. Jedem Schweregrad kann bei einem Erwachsenen ein mentales Alter zugeordnet werden (Dilling und Freyberger 2010). Tabelle 1 fasst die Einstufungen zusammen:

Tabelle 1: Übersicht der Einteilung von Intelligenzminderung in Schweregrade
(Dilling und Freyberger 2010, Remschmidt et al. 2012)

Diagnose	IQ	mentales Alter
Normvariante	85 – 114	
niedrige Intelligenz	70 – 84	
leichte Intelligenzminderung	50 – 69	9 – 12 Jahre
mittelgradige Intelligenzminderung	35 – 49	6 – 9 Jahre
schwere Intelligenzminderung	20 – 34	3 – 6 Jahre
schwerste Intelligenzminderung	< 20	unter 3 Jahre

Die vier Schweregrade werden darüber hinaus nochmals eingeteilt in die milde Form (IQ 50 – 70) und die schwere Form (IQ < 50) der Intelligenzminderung (Rehder und Fritz 2005).

1.2.3.2 Krankheitsbild

Erste Hinweise auf eine Intelligenzminderung ergeben sich durch das Nicht-Erreichen bestimmter, zeitlich festgelegter Entwicklungsschritte. Teilweise können dadurch bereits im Säuglingsalter Entwicklungsverzögerungen, z.B. durch mangelnden Blickkontakt oder verminderte motorische Aktivität, erkannt werden. In der frühen Kindheit kann ein abnormes Spielverhalten auf eine kognitive Störung hinweisen (Tzschach und Ropers 2007).

Die geistige Behinderung äußert sich in Abhängigkeit von ihrem Schweregrad unterschiedlich. Beginnend von Schwierigkeiten bei der Schulbildung bei ausreichender Selbstständigkeit (leichte Form) über nur noch zum gewissen Grad vorhandener Selbstständigkeit (mittelgradige Form), reicht das Krankheitsbild bis zu kontinuierlicher Hilfsbedürftigkeit (schwere Form) mit gravierenden Einschränkungen in Kontinenz, Kommunikation und Mobilität (schwerste Form). Die Intelligenzminderung kann isoliert oder zusammen mit weiteren psychischen oder körperlichen Störungen auftreten (Dilling und Freyberger 2010).

Häufiger als Menschen ohne Intelligenzminderung leiden geistig Behinderte unter neuropsychiatrischen Erkrankungen wie Autismus oder Epilepsien, Störungen des Bewegungsapparates, fazialen Dysmorphien oder angeborenen Fehlbildungen wie Herzfehlern (Stevenson et al. 2003, Seidel 2013). Außerdem sind Betroffene anfälliger für weitere Störungs- oder Krankheitsbilder wie etwa Mangelernährung, Verletzungen und Infektionen (Reiss 2009). Kinder mit schwerer geistiger Behinderung sind häufiger von Komorbiditäten betroffen als Kinder mit der leichten Form (Drews et al. 1995). Das Gesamtbild des Patienten kann gegebenenfalls Hinweise auf ein spezifisches klinisches Syndrom geben (Stankiewicz und Beaudet 2007).

1.2.3.3 Epidemiologie

Die epidemiologischen Angaben über die Häufigkeit von Intelligenzminderung variieren stark³. In einem kritischen Review von 1997 kommen Roeleveld et al. zu der Annahme, dass bei etwa 3 % aller Kinder eine geistige Behinderung vorliegt (Roeleveld et al. 1997). Die leichte Form der geistigen Behinderung kommt häufiger (ca. 1 – 3 %) vor, als die schwere Form (ca. 0,3 – 0,5 %). Jungen sind in einem Verhältnis von 1,5:1 öfter betroffen als Mädchen (Battaglia und Carey 2003). Insgesamt ist die Intelligenzminderung der häufigste Grund einer schweren Behinderung bei Kindern in den Industrieländern (Chelly et al. 2006).

Verschiedene Studien haben gezeigt, dass die Häufigkeit von geistiger Behinderung auch im Zusammenhang mit sozialen, ökonomischen, kulturellen, ethnischen und anderen sozioökonomischen Umwelteinflüssen steht (Leonard und Wen 2002). Die milde Form der Intelligenzminderung tritt in den sozial schwächeren Gesellschaftsschichten beispielsweise häufiger auf als in der restlichen Bevölkerung (Drews et al. 1995).

1.2.3.4 Ätiologie

Die Ursachen der Intelligenzminderung sind vielfältig. Zur ätiologischen Abklärung werden neben einer umfangreichen Anamnese (Familien-, Schwangerschafts-, Geburts- und Entwicklungsanamnese), eine ausführliche pädiatrische und klinisch-genetische

³ Ursache hierfür ist u.a., dass in verschiedenen Studien unterschiedliche Definitionen von Intelligenzminderung sowie unterschiedliche Erhebungsmethoden genutzt werden (Leonard und Wen 2002).

Untersuchung sowie, je nach Fall, weitere Untersuchungen wie Bildgebung (z.B. cranielle MRT), Hörtests und Testungen des Sehvermögens, Elektroenzephalographie, neurologische Untersuchungen oder Stoffwechseluntersuchungen genutzt (Heinrich et al. 2008). Trotz dieser umfangreichen Untersuchungsmaßnahmen kann nicht in allen Fällen eine Diagnose gestellt werden: Je nach Studie schwanken die Angaben über den Anteil der ätiologisch geklärten Fälle zwischen 20 % und 70 % (Heinrich et al. 2008). Die Ätiologie leichter Intelligenzminderungen wird seltener geklärt als die schwerer Intelligenzminderungen. Weiterhin kann bei Patienten mit weiteren Anomalien häufiger eine Ursache gefunden werden als bei Patienten, die ausschließlich geistig behindert sind (Chelly et al. 2006, Stankiewicz und Beaudet 2007).

Ursächlich für die Intelligenzminderung oder Entwicklungsstörung können exogene, nicht genetische Ursachen wie zum Beispiel Mangelernährung oder Intoxikationen während der Schwangerschaft, prä- oder postnatale Infektionen, Frühgeburten oder Geburtskomplikationen, Stoffwechselerkrankungen und genetische Ursachen (chromosomale und monogene Mutationen) sein (Curry et al. 1997, Chelly et al. 2006). Curry et al. haben in einer Übersichtsarbeit die Ursachen für eine geistige Behinderung zusammengestellt. Die Intelligenzminderung wird am häufigsten durch genetische Ursachen hervorgerufen (siehe Tabelle 2).

Tabelle 2: Ursachen der Intelligenzminderung (modifiziert nach Curry et al. 1997)

Ursachen	Prozent
Chromosomenanomalien	4 – 28
Syndromale Erkrankungen	3 – 7
Monogene Erkrankungen	3 – 9
Strukturelle Veränderungen des zentralen Nervensystems	7 – 17
Komplikationen von Frühgeburtlichkeit	2 – 10
Umweltbedingte und teratogene Ursachen	5 – 13
Metabolische und endokrine Ursachen	1 – 5
Unklare Ursache	30 – 50

In Bezug auf die Ätiologie ergeben sich bei Betrachtung der beiden Gruppen Unterschiede: Leichte Intelligenzminderungen, welche noch als untere Normvariante der Intelligenz betrachtet werden, ergeben sich aus einem multifaktoriellen Ursachenkomplex, bestehend aus genetischen und exogenen Faktoren. In 10 – 20 % der Fälle lässt sich eine Chromosomenanomalie feststellen (Rehder und Fritz 2005, Ropers 2008). Schwere Intelligenzminderungen entstehen durch gravierende Ereignisse wie beispielsweise Geburtskomplikationen oder durch genetische Ursachen: In etwa 40 % der Fälle kann eine genetische Störung nachgewiesen werden (Rehder und Fritz 2005, Ropers 2008).

1.2.4 Genetik

1.2.4.1 Genetische Ursachen der Intelligenzminderung

Die genetischen Ursachen von Intelligenzminderung sind vielfältig. Numerische oder strukturelle Chromosomenstörungen bilden die häufigste Ursache (10 – 30 % der Fälle) (Rost und Klein 2005, Rehder und Fritz 2005). Die numerische Chromosomenaberration Trisomie 21 weist eine Inzidenz von 1:600 auf und stellt die häufigste chromosomale Ursache der Intelligenzminderung dar (Rost und Klein 2005). Das Risiko für das Auftreten der Trisomie 21 steigt mit dem Alter der Mutter. Die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 liegt beispielsweise bei 30-jährigen Müttern bei etwa 1:1000 und bei 40-jährigen Müttern bei 1:100 (Zerres et al. 2007). Weitere lebensfähige, numerische Chromosomenaberrationen sind das Edwards-Syndrom (Trisomie 18, Inzidenz 1:3000) und das Patau-Syndrom (Trisomie 13, Inzidenz 1:10000) (Rost und Klein 2005). Beide Syndrome sind ebenfalls mit einer schweren Intelligenzminderung assoziiert und gehen zumeist mit schweren Fehlbildungen einher. Die Lebenserwartung ist zumeist deutlich reduziert. Das Risiko für eine Fehl- oder Totgeburt ist bei einer Trisomie 13 oder 18 deutlich erhöht (Schaaf und Zschocke 2013).

Strukturelle Chromosomenaberrationen, wie z.B. Deletionen, Duplikationen oder unbalancierte Translokationen, gehören ebenfalls zu den chromosomalen Ursachen von Intelligenzminderung. Beispiele hierfür sind das Cri-du-chat-Syndrom (Deletionen an Chromosomen 5) und das Wolf-Hirschhorn-Syndrom (Deletionen an Chromosomen 4) (Rost und Klein 2005, Tzschach und Ropers 2007). Bis zu einer Größe von 5 Megabasen (Mb) sind strukturelle Chromosomenaberrationen unter dem Mikroskop im Rahmen einer konventionellen Chromosomenanalyse sichtbar. Kleinere Chromosomenverände-

rungen, sogenannte submikroskopische Aberrationen, können ebenfalls Ursache einer geistigen Behinderung sein (Tzschach und Ropers 2007, Bommer und Trimborn 2011). Sie befinden sich häufig im subtelomeren Bereich bzw. direkt proximal der Chromosomenenden. Beispiele für submikroskopische Aberrationen sind das Di Goerge Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2) oder das Williams-Beuren-Syndrom (Mikrodeletion 17p11.2) (Kobrynski und Sullivan 2007, Bommer und Trimborn 2011).

Bei monogenen Erkrankungen liegen Veränderungen in einem einzelnen Gen vor. Dies kann zu einer Vielzahl verschiedener Krankheitsbilder mit Intelligenzminderung führen (Winnepenninckx et al. 2003). Mehr als 1200 monogene Ursachen der Intelligenzminderung sind bis heute beschrieben. Zu den häufigsten Krankheitsbildern gehört das Fragile X-Syndrom, das durch eine Veränderung des FMR1-Gens auf dem X-Chromosom verursacht wird (Rehder und Fritz 2005).

Ein Grund für den höheren Anteil von Jungen mit geistiger Behinderung sind X-chromosomal vererbte Syndrome mit Entwicklungsstörung. Frauen haben zwei X-Chromosomen, Männer tragen ein X- und ein Y-Chromosom. Liegt eine Mutation auf einem X-Chromosom vor, können Frauen diese in der Regel⁴ durch das zweite Chromosom kompensieren, Männer jedoch nicht (Rost und Klein 2005, Schaaf und Zschocke 2013). Dies ist vermutlich einer der Gründe, weshalb Jungen häufiger als Mädchen von Intelligenzminderung betroffen sind (Drews et al. 1995).

1.2.4.2 Genetische Untersuchungsmethoden/Array-CGH

Die Abklärung einer Intelligenzminderung umfasst einen komplexen Untersuchungsablauf. Zu Beginn erfolgt eine ausführliche Anamnese samt Familienanamnese über mindestens drei Generationen sowie eine klinische Untersuchung. In einigen Fällen können sich hierdurch Hinweise auf bestimmte erbliche Erkrankungen oder eine syndromale Form der Intelligenzminderung ergeben (Rost und Klein 2005). Bei diesen Patienten kann die weiterführende genetische Diagnostik individuell auf die vermutete Ursache, z.B. im Sinne der Mutationsanalyse eines bestimmten Gens, ausgerichtet werden (Shoukier et al. 2012).

⁴ Dies gilt nicht für X-chromosomal dominante Erbgänge. Weiterhin kann es vorkommen, dass im Rahmen der normalen X-Chromosom-Inaktivierung zufällig häufiger das gesunde X-Chromosom inaktiviert wird (sog. skewed X-inactivation), so dass es zu Krankheitserscheinungen auch bei der Frau kommen kann (Plenge et al. 2002, Rost und Klein 2005).

Ergibt sich kein Verdacht auf eine spezifische genetische Ursache, bleibt die Möglichkeit, mit verschiedenen genetischen Screening-Methoden eine mögliche genetische Ursache zu finden und eine Diagnose zu stellen. Die humangenetische Untersuchung beginnt standardmäßig mit der konventionellen Chromosomenanalyse⁵. Im Rahmen dieser Untersuchung können chromosomale Veränderungen bis zu einer Größe von 5 bis 10 Millionen Basenpaaren detektiert werden. Ist die Chromosomenveränderung kleiner, wie zum Beispiel bei submikroskopischen oder monogenen Veränderungen, kann sie aufgrund der begrenzten Auflösung der Untersuchungsmethode nicht entdeckt werden (Heinrich et al. 2008).

In den 1980er Jahren wurde mit den molekularzytogenetischen Untersuchungen eine Methode entwickelt, welche eine höhere Auflösung ermöglicht (Schaaf und Zschocke 2013). Die Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) konnte mit Hilfe von fluoreszenzmarkierten *Deoxyribonucleic acid*-Sonden (DNA-Sonden) auch submikroskopische Veränderungen diagnostizieren (Rost und Klein 2005).

Mit der Array-CGH hat sich ein weiteres neues molekulargenetisches Verfahren etabliert. Es handelt sich dabei um ein Hybridisierungsverfahren, mit dem eine etwa hundertfach höhere Auflösung im Vergleich zur konventionellen Chromosomenanalyse erreicht wird (Shoukier et al. 2012).

Das Prinzip dieses 1997 entwickelten Verfahrens beruht auf einem Vergleich des Genoms des Patienten mit einer Referenz-DNA, die zumeist von gesunden Kontroll-Patienten stammt (Charité-Universitätsmedizin Berlin, 2015). Abbildung 3 verdeutlicht das Prinzip des Verfahrens: Beide DNA-Moleküle werden unterschiedlich farblich fluoreszenzmarkiert (z.B. Patienten-DNA grün, Referenz-DNA rot) und anschließend im gleichen Verhältnis auf einen Array-Chip gegeben. Auf diesem befinden sich mehrere Millionen molekularer Sonden, die das gesamte menschliche Genom repräsentieren (Schritt 1 und 2). Im Anschluss an den Hybridisierungsvorgang findet die Auswertung der entstandenen Farbsignale mit Hilfe einer speziellen Software statt (Schritt 3). Hat sich die jeweils gleiche Menge von Patienten- und Referenz-DNA an die Sonden geheftet, entsteht eine Mischfarbe (gelb). Überwiegt die Patienten-DNA ergibt sich ein grünes Farbsignal und eine Duplikation wurde nachgewiesen. Liegt umgekehrt mehr Kontroll-DNA vor, entsteht ein rotes Farbsignal. In diesem Fall liegt eine Deletion vor

⁵ Hierbei handelt es sich um eine lichtmikroskopische Betrachtung der Chromosomen in der (Pro-) Metaphase, die aus kernhaltigen, teilungsfähigen Zellen (zumeist Lymphozyten aus venösem Vollblut) gewonnen werden (Schaaf und Zschocke 2013).

(Heinrich et al. 2008). Mittels dieses Untersuchungsverfahrens können chromosomale Aberrationen von ca. 100 Kilobasen nachgewiesen werden (Vergleich Abbildung 3) (Heinrich et al. 2008, Tzschach und Ropers 2007).

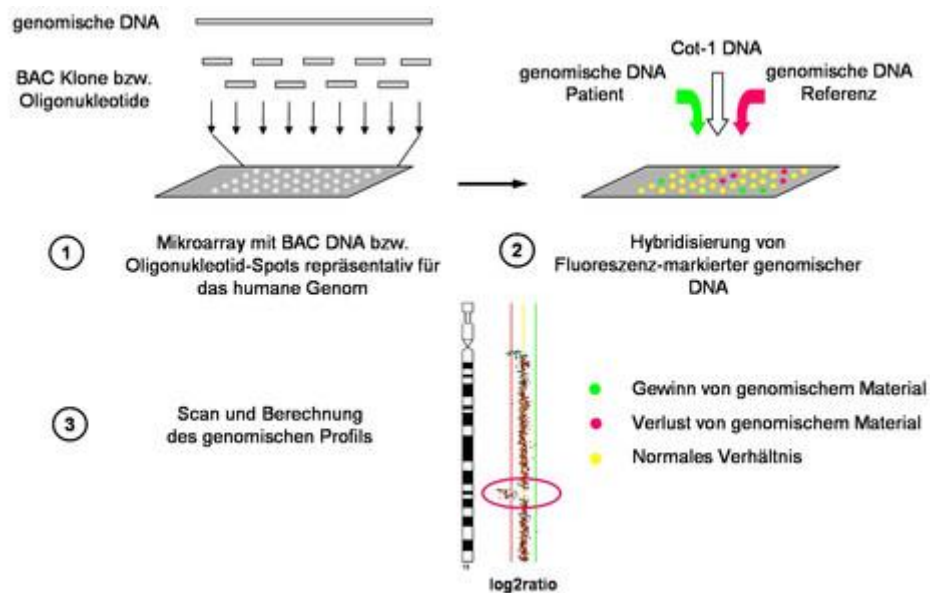


Abbildung 3: Prinzip der Array-CGH-Methode

(Charité-Universitätsmedizin Berlin, http://genetik.charite.de/diagnostik/array_cgh/
Stand: 22.01.2015)

Verschiedene Studien belegen, dass durch diese neue Methode bei etwa 10 – 15 % aller Kinder mit bislang unklarer Entwicklungsstörung oder Intelligenzminderung ursächliche Chromosomenaberrationen festgestellt werden können (de Vries et al. 2005, Sagoo et al. 2009, Shoukier et al. 2012).

1.2.5 Definition von Lebensqualität

Seit dem Beginn der Lebensqualitätsforschung steht die Definition des Begriffs Lebensqualität in der Diskussion. Eine Vielzahl von grundlegenden Festlegungen und Modellen wurde veröffentlicht, es gibt jedoch keine einheitliche Definition (Böhmer und Ravens-Sieberer 2005). Ursächlich hierfür ist zum einen der hoch komplexe, sprachlich schwer fassbare Begriff sowie die hohe Individualität von Lebensqualität und zum anderen die Vielzahl der jeweils fachspezifischen Akzentuierungen bei der Definition von Lebensqualität (Radoschewski 2000, Renneberg und Lippke 2006). Die Defini-

tion der WHO aus dem Jahr 1997 beschreibt Lebensqualität als ein multidimensionales, individuelles Konstrukt und bezieht den Lebenshintergrund mit ein (Renneberg und Lippke 2006):

„Lebensqualität ist die subjektive Wahrnehmung einer Person über ihre Stellung im Leben in Relation zur Kultur und zu den Wertesystemen, in denen sie lebt und in Bezug auf ihre Ziele, Erwartungen, Maßstäbe und Anliegen. Es handelt sich um ein breites Konzept, das in komplexer Weise beeinflusst wird durch die körperliche Gesundheit einer Person, den psychischen Zustand, die sozialen Beziehungen, die persönlichen Überzeugungen und ihre Stellung zu den hervorstechenden Eigenschaften der Umwelt“ (WHO 1997 zitiert nach Renneberg und Lippke 2006).

Die Lebensqualitätsforschung hat ihren Ursprung in den Sozialwissenschaften. Hier galten ökonomische und soziale Faktoren wie materielle Sicherheit und gesundheitliche Versorgung als Maßstab für die Lebensqualität (Freund und Ziegelmann 2009). Mit dem sich wandelnden Verständnis von Behinderung begann in der Medizin ein Umdenken, das den Beginn der Lebensqualitätsforschung in dieser Wissenschaft darstellte: Ziele des ärztlichen Handelns orientierten sich nicht mehr nur an somatischen Gesichtspunkten, sondern auch am Wohlbefinden des Patienten vor seinem jeweiligen Lebenshintergrund (Büchi und Scheuer 2004, Böhmer und Ravens-Sieberer 2005). Anders als in den Sozialwissenschaften bildeten in der Medizin psychische, soziale sowie körperliche Aspekte wichtige Indikatoren der Lebensqualität (Renneberg und Lippke 2006). Um den Begriff Lebensqualität sinnvoll einzuengen, wurde der Begriff gesundheitsbezogene Lebensqualität eingeführt (Radoschewski 2000).

In den 1980er Jahren entwickelte sich eine Debatte um die Messbarkeit von Lebensqualität (Büchi und Scheuer 2004). Diskutiert wurde, ob und wie Lebensqualität messbar gemacht werden könnte. Weitgehende Einigung in Bezug auf die Messmethode besteht im konstruktivistischen Ansatz, bei dem die jeweilige Messmethode definiert, was Lebensqualität ist (Radoschewski 2000). Im Laufe der Jahre ist eine Vielzahl von psychometrisch geprüften und standardisierten Messmethoden zur Messung der Lebensqualität etabliert worden (Renneberg und Lippke 2006). Die Bedeutung von Lebensqualitätsindikatoren bei der Evaluation von Therapien oder der Qualitätssicherung wächst (Freund und Ziegelmann 2009).

Studien der WHO haben gezeigt, dass sich die Menschen weitgehend einig darüber sind, was Lebensqualität für sie bedeutet: Unabhängig vom Lebenshintergrund befan-

den sie körperliches Wohlbefinden, soziale Integration, psychische Stabilität, alltägliche Rollenerfüllung mit sozialer Hilfe und ökonomische Sicherheit als bedeutend (The WHOQOL Group 1998).

1.2.6 Coping

Wie Studien belegen, stellt die Erkenntnis der Behinderung eines Kindes für die betroffenen Familien ein belastendes Lebensereignis dar (u.a. Canam 1993, Heaman 1995, Oelofsen und Richardson 2006). Oft verändert die Behinderung eines Kindes die Lebensplanung der Eltern. Sie werden mit neuen Lebensrealitäten und Aufgaben konfrontiert, die von der persönlichen Verarbeitung und Akzeptanz der Behinderung bis hin zur Realisierung eines neu definierten Lebensalltags reichen (Canam 1993).

Der Prozess der Auseinandersetzung und Bewältigung belastender Lebensereignisse durch die betroffene Person wird Coping genannt. Seit den 1970er Jahren wird dieses Phänomen zunehmend Thema wissenschaftlicher Untersuchungen. Ziel ist es, geeignete Maßnahmen und Voraussetzungen zur Unterstützung der Personen in der Phase der Auseinandersetzung zu finden. In der Zwischenzeit sind eine Vielzahl von Modellen und Theorien zum Thema Coping entworfen worden. Das bedeutendste Stress- und Copingmodell ist das transaktionale Bewältigungsmodell von Lazarus (Rüger et al. 1990). Die grundlegende Annahme in diesem Modell ist, dass Stress dann entsteht, wenn ein Ungleichgewicht zwischen eigenen oder umgebungsbedingten Anforderungen und Ressourcen einer Person vorliegt (Laux und Weber 1990). Das Ungleichgewicht entsteht nicht allein und objektiv durch die Situation selbst, sondern durch das individuelle Erleben dieser (Laux und Weber 1990, Reimann und Pohl 2006).

Coping ergibt sich aus den Anstrengungen einer Person, diese Situation zu bewältigen. Die Anstrengungen können sowohl intrapsychischer als auch handlungsorientierter Natur sein (Folkman und Lazarus 1980). Unterschieden wird problemorientiertes und emotionsorientiertes Coping. Ziel des problemorientierten Copings ist die aktive Veränderung der belastenden Situation. Das emotionsorientierte Coping ermöglicht einen besseren Umgang mit der Belastung, beispielsweise durch das Erlernen von Entspannungstechniken (Reimann und Pohl 2006).

Für beide Coping-Arten geben Lazarus und Launier vier Bewältigungsstrategien vor: Neben Informationssuche und -unterdrückung werden die Aktionshemmung zur Unterdrückung fehlerhafter Handlungsimpulse, die direkte Aktion zur Veränderung der

Stresssituation sowie intrapsychische Bewältigungsformen mit dem Ziel der Stressreduktion genannt (Lazarus und Launier 1981).

1.2.7 Literaturvergleich

Die Auswirkung der Behinderung eines Kindes auf die betroffenen Familien bzw. Eltern ist Gegenstand vieler Studien. Im Folgenden sollen die Studien mit Schwerpunktsetzung auf die Lebensqualität der Familien/Eltern, insbesondere vor dem Hintergrund einer Diagnosestellung, vorgestellt werden.

Canam hat sich in einer systematischen Untersuchung und Zusammenfassung verschiedenster Studien unter dem Titel „*Common adaptive tasks facing parents of children with chronic conditions*“ aus dem Jahr 1993 mit den Anforderungen an Eltern eines behinderten oder chronisch kranken Kindes befasst. Es wurde ein Rahmenplan aufgestellt, der acht notwendige Bewältigungsschritte der Familien mit dem Ziel der Adaptation der neuen Lebenssituation beschreibt (Canam 1993, S. 46):

1. Akzeptanz der Behinderung des Kindes
2. Erfüllung der Alltagsbedürfnisse des behinderten Kindes
3. Erfüllung der Bedürfnisse des Kindes im Rahmen seiner eigenen Entwicklung
4. Erfüllung der Entwicklungsbedürfnisse anderer Familienmitglieder
5. Bewältigung von dauerhaftem Stress und zwischenzeitlichen Krisen
6. Unterstützung der Familienmitglieder bei der Situationsbewältigung
7. Aufklärung anderer Menschen über die Behinderung des Kindes
8. Aufbau eines unterstützenden sozialen Netzwerkes.

Der Prozess des Copings wird, wie verschiedene Studien gezeigt haben (u.a. Pelchat et al. 1999, Rosenthal et al. 2001, Rahi et al. 2004), von mehreren Faktoren beeinflusst. In nahezu allen Studien zeigte sich, dass dabei auch das Angebot an Informationen und Kenntnissen über die Situation des Kindes eine Rolle spielt:

Taanila et al. fanden in ihrer 2002 veröffentlichten Studie mit dem Titel „*Coping of parents with physically and/or intellectually disabled children*“ heraus, dass sich ein hohes Maß an Information und Kenntnis über die Behinderung des Kindes sowie ein harmonisches, kooperatives Familienleben positiv auf den Copingprozess auswirken. Auch die Unterstützung durch das soziale Umfeld, insbesondere in den ersten Tagen nach Diagnoseerhalt, hilft den Betroffenen. Sie verglichen hierzu Familien geistig oder körperlich behinderter Kinder mit gutem Adaptationsprozess mit Familien, die sich nur

schlecht mit der Situation arrangieren konnten. Andere Studien zu diesem Thema kamen zu ähnlichen Ergebnissen (u.a. Hentinen und Kyngäs 1998, Rahi et al. 2004).

Die Erfahrungen der Eltern im Umgang mit Ärzten und anderen im Gesundheitswesen tätigen Personen zeigte sich in weiteren Studien (u.a. Patterson et al. 1997, Ablon 2000, Ashtiani et al. 2014) als wichtige Einflussgröße auf das Coping. In der Studie der Wissenschaftlerin Joan Ablon aus dem Jahr 2000 fragte sie 18 Familien, deren Kind die Diagnose Neurofibromatose 1 erhalten hatten, nach ihren Erfahrungen mit der Diagnosemitteilung. Es zeigte sich, dass ein breites Angebot an Information, individueller Aufmerksamkeit, Erklärungen und das Angebot weiterer Gesprächstermine durch die Ärzte einen positiven Effekt auf die Reaktion der Eltern haben (Ablon 2000).

In einer 1999 veröffentlichten Studie mit dem Titel „*Adaptation of parents in relation to their 6-month-old infant's type of disability*“ untersuchten Pelchat et al. die Anpassungsreaktion der Familien in Bezug auf die Behinderungsart des Kindes. Aufgeteilt in drei Gruppen wurden 144 Mütter und Väter von sechs Monate alten Säuglingen aus verschiedenen Krankenhäusern der Region um Québec und Montréal (Kanada) befragt. Neben jeweils einer Gruppe aus Eltern von Säuglingen mit Down-Syndrom, angeborenem Herzfehler und Lippen- oder Gaumenspalte, gab es eine Vergleichsgruppe von Eltern mit Kindern ohne Behinderung. Untersucht wurde die Stressbelastung in den Bereichen Kindeserziehung, Stressbewertung und psychologische Stressbelastung. Festgestellt wurde, dass sowohl die Elterngruppe der Kinder mit Down-Syndrom, als auch die Elterngruppe der Kinder mit angeborenem Herzfehler, im Vergleich zu den Eltern gesunder Kinder bzw. Kindern mit Lippen- oder Gaumenspalte, unter verstärkter Belastung stehen und sich schwieriger mit der Situation arrangieren können. Die Wissenschaftler folgerten hieraus, dass die Art der Behinderung Auswirkungen auf die Stressbelastung hat. Als ursächlich wurden u.a. sowohl Behinderungscharakteristika wie Schwere und Ausprägung als auch Möglichkeiten zu Intervention und Einflussnahme durch die Eltern angegeben. Als stressfördernd wurden dabei Unklarheiten in der Diagnose der Behinderung und der Perspektive des behinderten Kindes genannt (Pelchat et al. 1999).

Ähnliche Schlussfolgerungen konnten Lenhard et al. aus ihrer Studie mit dem Titel „*Psychological Benefit of Diagnostic Certainty for Mothers of Children With Disabilities: Lessons From Down Syndrome*“ aus dem Jahr 2005 ziehen. Sie verglichen Mütter nicht-behinderter Kinder mit Müttern von Kindern mit Down-Syndrom und Müttern

von Kindern mit einer nicht diagnostizierten geistigen Behinderung in Bezug auf ihre Sorgen, Schuldgefühle und emotionalen Belastungen. Hierzu verschickten sie Fragebögen an Eltern von Kindern in Grund- und Sonderschulen. Im Ergebnis erzielten die Mütter von Kindern mit Down-Syndrom und die Mütter von nicht-behinderten Kindern ein nahezu gleiches Ergebnis, während die Mütter von Kindern mit unklarer Intelligenzminderung klare psychoemotionale Nachteile in allen befragten Bereichen aufwiesen. Lenhard et al. führten dies darauf zurück, dass die diagnostische Unklarheit zu starken emotionalen Belastungen bei den betroffenen Eltern führt, wohingegen die Eltern von Kindern mit einer definitiven, allgemein bekannten Diagnose, mit guter Prognose und einem funktionierenden Netzwerk an Selbsthilfegruppen, eine nahezu gleichwertige emotionale Empfindung wie die Eltern mit Kindern ohne Behinderung haben (Lenhard et al. 2005).

Madeo et al. konnten überdies in ihrer Studie, in der sie Eltern chronisch kranker Kinder ohne Diagnose befragten, feststellen, dass die Unklarheit über eine Diagnose mit einem Mangel an Optimismus und Kontrollgefühl einhergeht (Madeo et al. 2012).

In ihrer qualitativen Studie „*Parental Attitudes towards a Diagnosis in Children With Unidentified Multiple Congenital Anomaly Syndromes*“ aus dem Jahr 2001 untersuchten Rosenthal et al. die Auswirkungen einer fehlenden Diagnose auf die elterliche Bewältigung und Anpassungsfähigkeit an die speziellen Bedürfnisse des behinderten Kindes. Hierzu befragten sie 29 Elternteile von Kindern mit multiplen angeborenen Fehlbildungen ungeklärter Ätiologie zu der Bedeutung einer Diagnose. Im Ergebnis ergaben sich sechs Bereiche, auf die eine Diagnose einen starken Einfluss hat: Krankheitsbezeichnung, Ursache, Prognose, Behandlung, Akzeptanz und soziale Unterstützung. Dabei zeigten besonders die Eltern junger Kinder einen großen Wunsch nach einer Diagnoseklärung. Eltern von älteren Kindern berichteten, dass ihr Wunsch nach einer ätiologischen Abklärung mit der Zeit abgeflacht sei. Einige Eltern empfanden sowohl Vor- als auch Nachteile in Bezug auf eine Diagnose. Es gab allerdings keine Eltern, die sich gegen eine Ursachenklärung aussprachen. Als Vorteile wurden dabei unter anderem die verbesserte Unterstützung und Akzeptanz von Gesellschaft, Staat und sozialem Umfeld durch einen Namen für die Situation des Kindes, die Verbesserung der persönlichen Akzeptanz der Behinderung des Kindes, eine Erlösung von Schuldfragen, Kenntnisse eines Wiederholungsrisikos bei der weiteren Familienplanung, Kenntnisse und Sicherheit in Bezug auf den weiteren Lebensverlauf des Kindes sowie verbesserte Behand-

lungsmöglichkeiten genannt. Als negative Auswirkungen nannten einige Eltern die Angst vor Stigmatisierung des Kindes durch eine Diagnose. Darüber hinaus gaben die Eltern an, durch die Ursachenklärung die Möglichkeit zu erlangen, innerhalb einer Selbsthilfegruppe mit Eltern in Kontakt zu treten, die ein Kind mit der gleichen Diagnose haben (Rosenthal et al. 2001). Die hohe Bedeutung der Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe für betroffene Eltern konnte auch in anderen Studien nachgewiesen werden (Solomon et al. 2001, Makela et al. 2009).

Ein sehr ähnliches Ergebnis wie Rosenthal et al. erlangten Makela et al. mit ihrer Studie aus dem Jahr 2009. Sie befragten die Eltern von 20 Kindern mit geistiger Behinderung nach der Wichtigkeit und den Auswirkungen einer Diagnose auf verschiedene Lebensbereiche. Bei zehn Kindern war zuvor eine genetische Ursache festgestellt worden, bei den anderen zehn Kindern war die Ätiologie noch unklar. Im Ergebnis wurde festgestellt, dass sich viele Eltern schnellstmöglich, andere nach einer gewissen Gewöhnungszeit, insgesamt jedoch alle Befragten eine Diagnose wünschten. Positive Auswirkungen dieser wurden insbesondere in den Bereichen Bestätigung und Information, Unterstützung im Bildungssystem und in anderen Bereichen, frühe Interventionen, Neugier und pränatale Diagnosemöglichkeiten beschrieben. Dabei berichteten die Eltern, dass ihr Wunsch nach einer Ursachenklärung insbesondere in der ersten Zeit stark war. Am wichtigsten erschien ihnen die Tatsache, einen „Namen“ und damit eine Art Legitimation für die Art und das Verhalten des Kindes durch einen Diagnose zu erhalten, wobei eine bekannte Ursache im Vergleich zu einer unbekanntem als hilfreicher wahrgenommen wurde. Die von der Gruppe ohne Diagnose erwarteten Auswirkungen einer Diagnosestellung unterschieden sich nicht wesentlich von den erfahrenen Auswirkungen der Gruppe mit Diagnose (Makela et al. 2009).

2 Material und Methoden

2.1 Fragestellung und Hypothese

In der vorangegangenen Literaturanalyse wurde deutlich, dass in verschiedenen Studien untersucht wurde, welche Erwartungen, Hoffnungen und Wünsche Eltern behinderter Kinder an eine Diagnose binden (z.B. Rosenthal et al. 2001, Lenhard et al. 2005). Es wurde bislang jedoch nur unzureichend gezeigt, welche psychosozialen Auswirkungen das Ergebnis einer genetischen Untersuchung beim Kind auf die Lebensqualität der betroffenen Eltern tatsächlich hat und ob und inwiefern sich die Lebensqualität der Eltern mit Diagnose von denen ohne Diagnose unterscheidet. Lenhard et al. verglichen eine Elterngruppe von Kindern mit Down-Syndrom bzw. mit Diagnose mit der Elterngruppe von Kindern mit ungeklärter Diagnose. Allerdings sind die Behinderungsarten derart unterschiedlich, dass Eltern von Kindern mit Down-Syndrom möglicherweise bereits aufgrund der Häufigkeit der Behinderung, dem Wissen und der Anerkennung in der Bevölkerung sowie dem gut ausgebauten Versorgungssystem für diese Kinder emotional weniger belastet sind (Lenhard et al. 2005). Rosenthal et al. betonten, dass die Eltern ihrer Studie zwar meinen, dass eine Diagnose hilfreich wäre, es hierfür jedoch keinen Beweis gibt (Rosenthal et al. 2001). Mekala et al. verglichen die Situation von Familien geistig behinderter Kinder mit Diagnose mit Familien von geistig behinderten Kindern ohne Diagnose (Makela et al. 2009). Dabei unterblieb jedoch der Vergleich der Lebensqualität dieser Familien vor der Diagnose mit der Lebensqualität nach der Diagnose.

In der vorliegenden Arbeit sollte folgende Hauptfrage geklärt werden:

Hat die Diagnoseklärung mittels einer genetischen Methode (Array-CGH) Auswirkungen auf die Lebensqualität von Eltern behinderter Kinder?

Die Auswirkungen der Diagnose auf die Lebensqualität wurden als Ergebnis folgender Einflussfaktoren definiert:

- der häuslichen, gesundheitlichen und sozioökonomischen Situation des Elternteils
- der familiären und partnerschaftlichen Beziehungsstrukturen
- der Behinderung des Kindes (Art und Umfang der Behinderung, Krankengeschichte)
- des sozialen Umfeldes

- der persönlichen Einstellung gegenüber einer Diagnosestellung und deren Vermittlung.

Ausgehend von diesen Grundlagen ergaben sich folgende Haupthypothesen:

1. Die Diagnosestellung einer definitiven genetischen Ursache wirkt auf beide Elternteile entlastend und bewirkt daher eine Verbesserung der Lebensqualität.
2. Eltern, bei deren Kindern bisher keine Diagnose gestellt wurde, wünschen sich Klarheit über die Ursachen der Behinderung ihres Kindes und verbinden mit dieser Vorstellung ebenfalls eine Verbesserung der Lebensqualität.

Wie zuvor bereits beschrieben ergab sich die Lebensqualität als komplexes Ergebnis verschiedener Bereiche der sozioökonomischen Gegebenheiten bzw. des alltäglichen Lebens. Um Erkenntnisse darüber zu erlangen, wovon mögliche Auswirkungen auf die Lebensqualität des Elternteils abhängig sind und wodurch Unterschiede in Bezug auf diese erklärt werden können, wurden folgende Bereiche untersucht:

- zur Person des Befragten:

Welche Auswirkungen haben der gesundheitliche und sozioökonomische Status des Elternteils auf die Lebensqualität bzw. deren Änderung? Wie wirken sich bestimmte familiäre und häusliche Situationen und die Nähe zum betroffenen Kind aus?

- zum Kind:

Welchen Einfluss haben die Art und der Umfang der Behinderung des betroffenen Kindes? Welche Rolle spielt der Krankheitsverlauf, das Alter und die Schul-/Kindergartenform des betroffenen Kindes? Ändert sich die Therapie des Kindes nach der Diagnosestellung und welche Auswirkungen hat dies?

- zum sozialen Umfeld:

Wie ändert sich das soziale Umfeld bzw. was sind die Erwartungen der Auswirkungen einer Diagnosestellung auf das soziale Umfeld? Welche Auswirkungen gibt es im Bereich der Partnerschaft und der eigenen Person?

- zur Diagnose:

Wie wichtig ist den Befragten eine Diagnose und welche Auswirkungen hat diese? Wurde die Diagnose verstanden und angemessen vermittelt? Wo liegen Verbesserungsmöglichkeiten?

2.2 Methodische Durchführung und Auswertung

2.2.1 Untersuchungsinstrument

Zur Durchführung der Studie wurde die Form der postalischen, schriftlichen Befragung mittels eines Fragebogens, bestehend aus geschlossenen und offenen Fragen, gewählt. Pro Elternpaar wurden zwei Fragebögen, jeweils für den Vater (bzw. die männliche Bezugsperson des Kindes) und die Mutter (bzw. die weibliche Bezugsperson des Kindes), verschickt. Weiterhin bezog sich die Befragung auf zwei Elterngruppen: Zum einen auf die Elterngruppe, welche durch die genetische Untersuchung eine Diagnose erhalten hatte (im Folgenden Elterngruppe mit Diagnose; Gruppe I genannt) und zum anderen auf eine Gruppe von Elternpaaren, bei deren Kindern auch nach der Untersuchung die Ursache für die Entwicklungsverzögerung unklar blieb (im Folgenden Elterngruppe ohne Diagnose; Gruppe II genannt). Um detaillierte Informationen der Eltern beider Gruppen zu erhalten, war es notwendig, separate Fragebögen für die jeweiligen Gruppen zu erstellen, die sich in wenigen Fragen unterschieden. Diese Maßnahme erschien zwingend notwendig, um umfassendere Erkenntnisse zu erlangen, da beispielsweise offene Fragen zum Verständnis der Diagnose (z.B. „Welche Chromosomenveränderung wurde bei Ihrem Kind festgestellt?“) für die Elterngruppe ohne Diagnose nicht zu beantworten waren.

Die Notwendigkeit der schriftlichen Befragung ergab sich zum einen aus der Größe der Stichprobe und zum anderen aus der Tatsache, dass die Befragten teilweise in weiter entfernten Teilen Deutschlands lebten. Eine persönliche Befragung dieses Umfangs wäre daher sowohl aus terminlichen, als auch logistischen Gründen nicht umsetzbar gewesen. Gleichzeitig konnten mittels dieses Verfahrens eine Reihe genereller Vorteile standardisierter schriftlicher Befragungen genutzt werden (Schnell et al. 2011). Insbesondere in Bezug auf die sehr persönliche Art der Fragen erschienen diese von großem Nutzen: Es gab keinen Intervieweffekt und es entfiel der Druck, den Fragebogen zu einem bestimmten Zeitpunkt ausfüllen zu müssen. Dies kann die Teilnahmebereitschaft erhöhen und den Befragten überlegter antworten lassen. Vor allem aber erlaubt die schriftliche Befragung eine subjektiv erlebte höhere Anonymität, was zu einer ehrlicheren Antwort des Befragten führen kann (Schnell et al. 2011, Mayer 2006). Dies erschien, insbesondere vor dem Hintergrund einer möglichen Kritik an der Einrichtung des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) Göttingen oder der Humangenetik Göttingen, in der die Familien betreut wurden und die zugleich auch die Studie durchführten, wich-

tig. Die Nachteile einer schriftlichen Befragung bestehen u.a. in einer eher geringen Rücklaufquote. Weitere Nachteile sind mögliche missverstandene Formulierungen und die Ungewissheit, durch wen und mit welcher Ernsthaftigkeit der Fragebogen tatsächlich ausgefüllt wurde (Schnell et al. 2011). Um die Gefahr systematischer Ausfälle⁶ möglichst gering zu halten wurde der Fragebogen in einfacher, allgemein verständlicher Sprache verfasst und trotz eines breiten Themenspektrums auf das Minimum verkürzt.

Im Fragebogen wurde eine Kombination aus geschlossenen und offenen Fragen gewählt. Die geschlossenen Fragen erlaubten eine einfache quantifizierende Analyse der studienrelevanten Bereiche und die objektive Berechnung der Lebensqualität. Insbesondere vor dem Hintergrund der Vielzahl zu erfragender Fakten und der Notwendigkeit eines wissenschaftlich eindeutig belegbaren Ergebnisses – bei einem schwer fassbaren Thema wie der Lebensqualität – erschien dies nötig. Die offenen Fragen erlaubten darüber hinaus, die subjektiven Empfindungen und Erklärungen stärker zu betonen und in einem größeren Antwortspektrum individuelle Empfindungen, Meinungen oder Tatsachen zu erfassen, die aufgrund ihrer Vielfältigkeit im Raster der geschlossenen Fragen nicht erfasst werden konnten (Micheel 2010). Da diese im Nachhinein zum Großteil ebenfalls kategorisiert werden konnten, war es auch hier möglich, quantitative Aussagen zu treffen. Bei den präzisen offenen Fragen, z.B. nach Alter oder wöchentlicher Arbeitszeit, war eine Kategorisierung unproblematisch. In Bezug auf die ausführlichen Antworten mit starker subjektiver Meinungs- und Emotionskomponente, konnten nur eindeutig einzuordnende Antworten kategorisiert werden, um den Fehler der falschen Interpretation bzw. Auswertung zu vermeiden (Micheel 2010). Die ebenfalls angewandten Hybridfragen⁷ ermöglichten im Fall einer nicht vorhandenen passenden geschlossenen Antwortmöglichkeit (z.B. bei der Frage nach wer den Großteil der Betreuung des Kindes übernimmt), die eigene Antwort einzutragen (Schnell et al. 2011).

Alle befragten Eltern hatten das Ergebnis der genetischen Untersuchung bereits erhalten. Der Zeitpunkt der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses lag zum Befragungszeitpunkt ein bis vier Jahre zurück, so dass es sich bei der Studie um eine retrospektive Befragung handelte. Dies hatte den Vorteil, dass die Eltern bereits seit mindestens einem Jahr mit den Untersuchungsergebnissen lebten und eventuelle Auswirkungen auf

⁶ Systematische Ausfälle können dadurch erfolgen, dass „Personen mit höherem Bildungsniveau, die Erfahrung im Umgang mit schriftlich fixierten Medien haben oder Personen, die stark am Thema interessiert sind, eher den Fragebogen zurückschicken“ (Schnell et al. 2011, S. 352).

⁷ Hybridfragen entsprechen einer „Kombination von offenen und geschlossenen Antwortvorgaben“ (Schnell et al. 2011, S. 326)

ihre Lebensqualität mit einigem Abstand zum Ereignis abgeben konnten. Andererseits bedurfte die hohe Variabilität der Phase zwischen Diagnosestellung und Befragung, gerade in Bezug auf die emotionale Situation vor Erhalt des Ergebnisses, die bei der Elterngruppe mit Diagnose erfragt wurde, einer sorgfältigen Abschätzung der Daten hinsichtlich der Gütekriterien.

Da es sich jedoch um einen Bereich handelte, der in der Regel mit einer starken emotionalen Beteiligung der Eltern einhergeht, gab es einen deutlichen Gedächtnisvorteil gegenüber allgemeineren Aspekten des autobiographischen Gedächtnisses. Die relevante Forschungsliteratur hat eine relativ hohe Übereinstimmung darin, dass von einem Behaltensvorteil für selbstbezogenes Material ausgegangen werden kann. Vor allem Ereignisse, die zum Zeitpunkt ihres Auftretens mit intensiven, positiven oder negativen, Affekten verknüpft waren, werden auch nach längerer Zeit vergleichsweise genau erinnert (Schumacher et al. 2002). Die Gütekriterien der retrospektiven Untersuchung erschienen vor diesem Hintergrund daher als ausreichend gegeben.

2.2.2 Konstruktion des Fragebogens

Insgesamt enthielt der Fragebogen von Gruppe I 68 Fragen und der Fragebogen der Gruppe II 62 Fragen. Jeweils 29 Fragen gehörten zum Ulmer Lebensqualitäts-Inventar (ULQIE). Die Fragebögen befinden sich im Anhang dieser Arbeit auf Seite 82 und 87.

Beide Fragebögen waren in vier große Abschnitte gegliedert:

1. Fragen zu soziodemographischen und -ökonomischen Daten des Befragten:
 - Alter und Familienstand
 - derzeitige häusliche Situation
 - weitere Kinder und mögliche Entwicklungsauffälligkeiten dieser
 - eigener Betreuungsanteil am Kind und weitere Betreuungspersonen
 - eigene chronische Erkrankung
 - Bildungsabschluss und Berufstätigkeit
2. ULQIE: siehe unten
3. Fragen zum betroffenen Kind:
 - Geschlecht und Alter
 - Art der Behinderung und Krankheitsgeschichte

- bisherige Untersuchungen (im Fragebogen der Eltern mit Diagnose wird zusätzlich das Alter des Kindes bei Diagnosestellung erfragt)
- Einrichtung, die das Kind besucht

4. Fragen zur Diagnose:

Hier unterschieden sich die Fragebögen. In beiden Fällen wird nach folgenden Punkten gefragt:

- Wichtigkeit der Diagnosefindung und Auswirkung auf die Familienplanung
- Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe
- Fragen zur Veränderung durch die Diagnose in Bezug auf die eigene Person, Familie/Partnerschaft, das soziale Umfeld, Lebensqualität und die Therapie des Kindes

Die Teilnehmer der Gruppe I beschrieben den Ist-Zustand. Die Eltern der Gruppe II hingegen beschrieben in ihren Antworten (mit Ausnahme der Frage nach der Selbsthilfegruppe) die subjektiven Erwartungen an die Situation nach Diagnosestellung.

5. Weiterhin wurde erfragt:

Im Fragebogen der Gruppe I:

- Informationen über die Diagnose und deren Mitteilung
- Zufriedenheit mit und Kritikpunkte an der Beratung
- Frage nach nochmaliger Teilnahme an der Untersuchung

Im Fragebogen der Gruppe II:

- Wunsch nach weiteren genetischen Untersuchungen

2.2.3 Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar

Zusätzlich enthielten beide Fragebögen 29 Items aus dem evaluierten Fragebogen „Ulmer Lebensqualitätsinventar für Eltern eines chronisch kranken Kindes (ULQIE)“ von Goldbeck und Storck (Goldbeck und Storck 2002). Hierbei handelte es sich um Ankreuzfragen, die der Diagnostik und Verlaufskontrolle der Lebensqualität⁸ von Eltern chronisch kranker Kinder dienen. Die 29 Items unterteilten sich auf fünf Lebensbereiche mit folgenden Inhalten (Goldbeck und Storck 2002, S.36):

⁸ Der von Goldberg und Storck gemeinte Begriff der Lebensqualität bezieht sich auf die multidimensionale Definition nach Bullinger und Pöppel aus dem Jahr 1988: „Lebensqualität bezieht sich auf die emotionalen, funktionalen, sozialen und physischen Aspekte menschlicher Existenz“ (Bullinger und Pöppel 1988, S.A-679 – A-680)

1. Leistungsfähigkeit: Fitness, Belastbarkeit, Leistungsfähigkeit in Beruf und Haushalt, Bewältigung alltäglicher Aufgaben, Konzentrationsfähigkeit, wenig Erschöpfung;
2. Zufriedenheit mit der familiären Situation: Wohlfühlen in Familie und Partnerschaft, Verhältnis zu den Kindern, gegenseitige Unterstützung und Offenheit der Kommunikation;
3. Emotionale Belastung: Sorgen vs. Zuversicht, Belastung durch die Krankheit des Kindes und die damit verbundenen Betreuungsaufgaben;
4. Selbstverwirklichung: persönliche Freizeit und Entfaltungsmöglichkeiten, Zeit für Partnerschaft und Freunde;
5. Allgemeinbefinden: Vitalität und Aktivität, Schlafen, Essen, Niedergeschlagenheit.

Darüber hinaus gab es vier Items, die keiner Kategorie zugeordnet waren:

6. Items ohne Zuordnung (berücksichtigt in der Gesamtskala): psychische und somatische Symptome (Reizbarkeit, Schmerzen, Nervosität, körperliche Beschwerden).

Diese Items gingen „als Einzelitems in die Gesamtskala ein, da sie [...] einen eigenständigen Beitrag am Konstrukt Lebensqualität repräsentieren“ (Goldbeck und Storck 2002, S. 3). Im Folgenden werden sie als „Items ohne Zuordnung“ bezeichnet. Die Antwortmöglichkeit für alle Items bestand aus einer 5-Punkte-Skala: 1 = nie, 2 = selten, 3 = manchmal, 4 = oft, 5 = immer.

Der ULQIE der Gruppe I enthielt zwei Spalten: In der ersten Spalte wurde das Befinden „ein Monat vor der Diagnose“, in der zweiten Spalte das Befinden „im letzten Monat“ vor Ausfüllen des Fragebogens erfragt. Dies sollte retrospektiv mögliche Lebensqualitätsveränderungen erfassen. Der ULQIE der Vergleichsgruppe enthielt nur eine Spalte, die der Erfassung der aktuellen Lebensqualität diene.

2.2.4 Rekrutierung der Befragten

Befragt wurden die Eltern von insgesamt 315 Kindern mit Entwicklungsstörungen, bei denen im Zeitraum von September 2007 bis März 2011 eine Array-CGH-Untersuchung am Institut für Humangenetik der Universität Göttingen durchgeführt wurde. Die Kinder und ihre Familien wurden medizinisch in den SPZ der Kinderkliniken Göttingen, Kassel und Braunschweig betreut. Befragt wurden die Eltern, die innerhalb dieses Zeit-

raumes durch die Array-CGH ein eindeutiges Ergebnis erhalten hatten. Dies umfasste zum einen die Eltern, die durch die Untersuchung als Ergebnis eine eindeutige genetische Ursache für die Behinderung ihres Kindes erhalten hatten und zum anderen die Eltern, die durch die Untersuchung das Ergebnis bekommen hatten, dass keine ursächliche genetische Störung festgestellt werden konnte. Eine weitere Gruppe von Eltern wurde nicht in die Studie aufgenommen. Bei ihren Kindern wurde durch die Untersuchung chromosomale Veränderungen festgestellt, die nicht eindeutig als Ursache der Behinderung identifizierbar waren. Diese Eltern konnten weder eindeutig der Gruppe ohne Ergebnis, noch der Gruppe mit Ergebnis zugeordnet werden. Sie stehen einer ganz eigenen Problematik und Unsicherheit gegenüber, die sich nicht eindeutig mit den anderen beiden Gruppen vergleichen ließ und wurden daher nicht in die Studie eingeschlossen. Die generelle Auswirkung eines unklaren Untersuchungsergebnisses auf die familiäre Lebensqualität sollte ein Forschungsthema für spätere Untersuchungen sein.

Durch die Array-CGH wurde bei 45 Kindern der untersuchten Gruppe eine Chromosomenstörung festgestellt, welche die Entwicklungsstörung bzw. Intelligenzminderung mit teilweise begleitenden Dysmorphien und Fehlbildungen eindeutig erklärte. Diese Gruppe (90 Elternteile) bildete die Elterngruppe mit Diagnose (Gruppe I).

Bei 270 Kindern der untersuchten Gruppe konnte keine ursächliche Chromosomenstörung festgestellt werden. Diese Gruppe (540 Elternteile) bildete die Elterngruppe ohne Diagnose (Gruppe II).

Da Mutter und Vater jeweils getrennt befragt wurden, ergab sich somit eine Gesamtzahl von 630 Personen, denen Fragebogen, Anschreiben, Aufklärungsbogen und Einwilligungserklärung zugeschickt wurden. Das Ausfüllen des Fragebogens dauerte ca. 15 Minuten.

Es liegt ein positives Ethikvotum der Ethikkommission der Universität Göttingen zur Durchführung dieser Studie vor.

Auf die Freiwilligkeit der Teilnahme und die Anonymisierung der Daten wurde ausdrücklich hingewiesen. Für eventuelle Fragen oder Schwierigkeiten beim Ausfüllen des Fragebogens sowie daraus folgenden Klärungsbedarf standen Studienleitung und Doktorandin jederzeit zur Verfügung.

Die Auswertung der Daten erfolgte mit Hilfe des Statistikprogramms SPSS Statistics 21. Bei den metrischen Skalen wurden t-Tests und Varianzanalysen

durchgeführt. Bei reinen Häufigkeitsangaben (Ordinalskala) erfolgte die Berechnung mittels Chi²-Tests.

3 Ergebnisse

3.1 Umfang der Erhebung

Insgesamt wurden 315 Briefe (mit jeweils 2 Fragebogensets) verschickt. Dies entsprach einer angeschriebenen Personengruppe von 630 Personen. Davon stammten 90 Teilnehmer aus der Elterngruppe mit Diagnose und 540 Teilnehmer aus der Elterngruppe ohne Diagnose.

Von diesen Personen:

- gaben ihr Einverständnis und nahmen teil: 171 Personen (davon 95 Mütter und 76 Väter)
- antworteten beide Elternteile: 72 Mal (bzw. 144 Personen)
- antwortete nur ein Elternteil: 27 Mal (davon 23 Mal nur die Mutter; 4 Mal nur der Vater)
- gaben die Auskunft, nicht teilnehmen zu wollen bzw. schickten den Fragebogen leer zurück: 3 Mal (6 Personen)
- meldeten sich gar nicht: 453 Personen.

Abbildung 4 gibt einen graphischen Überblick über die Zusammensetzung der Studienteilnehmer:

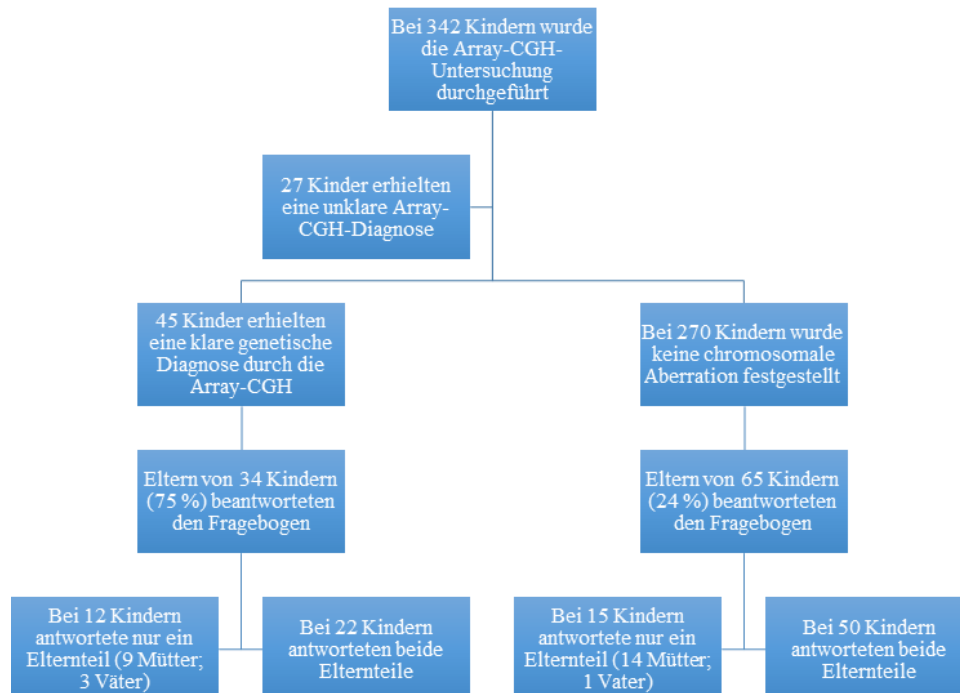


Abbildung 4: Überblick über die Zusammensetzung der Studienteilnehmer

Die durchschnittliche Teilnahmebeteiligung betrug 31,4 % aller angeschriebenen Elternpaare. Dabei antworteten in Gruppe I die Eltern von 34 Kindern. Dies entsprach in dieser Gruppe einer Teilnahmebeteiligung von 75,6 %. In Gruppe II nahmen die Eltern von 65 Kindern teil. Das waren 24,1 % aller aus dieser Gruppe angeschriebenen Personen.

Insgesamt verteilte sich die gesamte Teilnehmergruppe zu einem Drittel auf die Elterngruppe mit Diagnose (32,7 % der Teilnehmer) und zu zwei Dritteln auf die Elterngruppe ohne Diagnose (67,3 % der Teilnehmer).

Die Mütter antworteten in 30,2 % der Fälle, die Väter in 24,1 % der Fälle. 23 Mal antwortete nur die Mutter. Von diesen gaben vier Mütter an, keinen Kontakt mehr zum Vater zu haben. Eine Mutter berichtete, dass der Vater gestorben sei. Die restlichen 18 Mütter machten keine weiteren Angaben zum Vater. Viermal antwortete nur der Vater. Ein Vater gab an, dass die Mutter schwer erkrankt sei.

Ein Elternpaar schickte den Fragebogen unausgefüllt zurück, ein anderes erklärte, an der Studie nicht teilnehmen zu wollen. Bei einer dritten Familie war das betroffene Kind in der Zwischenzeit verstorben. Auch sie erklärten, an der Studie nicht teilnehmen zu wollen.

Die Elternteile, die an der Studie teilnahmen, kamen sowohl aus dem SPZ Göttingen als auch aus den auswärtigen SPZ in Kassel und Braunschweig:

SPZ Göttingen: absolute Zahl $n = 156$ (91,2 % aller Teilnehmer),

SPZ auswärts: absolute Zahl $n = 15$ (8,8 % aller Teilnehmer).

In den folgenden Abschnitten werden die erhaltenen Daten nach Themengruppen getrennt vorgestellt. Für einen Großteil der erhaltenen Daten ergab sich im Gruppenvergleich kein signifikanter Unterschied. In diesen Fällen werden die Daten im Gesamten vorgestellt. Lag ein signifikanter (d.h. $p < 0,05$) oder tendenziell signifikanter (d.h. $p = 0,05 - 0,07$) Gruppenunterschied vor, so werden die Daten für beide Gruppen getrennt vorgestellt.

3.2 Soziodemographische und ökonomische Daten

Dieser Abschnitt befasst sich mit den Daten über: Durchschnittsalter der Eltern, Familienstand der Eltern, Personen im Haushalt, Kind im Haushalt, Betreuungsperson, Un-

terstützung der Familie, chronische Erkrankung der Eltern, höchster Schulabschluss der Eltern, Berufstätigkeit der Eltern und Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe. Tabelle 3 gibt einen zusammenfassenden Überblick über die Daten:

Tabelle 3: Zusammenfassung der soziodemographischen und -ökonomischen Daten

Soziodemographische und -ökonomische Daten		Ergebnis	Chi ² -Wert	p- Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Alter der Eltern (in Jahren)		41,5		0,14
Familienstand	verheiratet	79,5 % (136)	2,41	0,49
	geschieden	11,1 % (14)		
	ledig	8,2 % (19)		
	verwitwet	1,2 % (2)		
Durchschnittliche Anzahl der Personen im Haushalt		4,0		
Betroffenes Kind lebt im Haushalt (ja/nein)		95,9 % (164)	1,97	0,16
Betreuung des betroffenen Kindes	antwortender Elternteil allein	47,1 % (80)	8,36	0,14
	Lebenspartner	35,9 % (61)		
	antwortender Elternteil und Lebenspartner	11,8 % (20)		
	Ex-Partner	0,6 % (1)		
	andere	4,7 % (8)		
Unterstützung der Familie	Großeltern	18,0 % (23)	3,04	0,80
	Familienhilfe	15,6 % (20)		
	niemand	14,8 % (19)		
	Pflegedienste	9,4 % (12)		
	Partner	2,3 % (3)		
	mehrere oder sonstige	39,8 % (51)		
Chronische Erkrankung (ja/nein)		26,2 % (44)	0,81	0,19
Höchster Schulabschluss	keiner	6,5 % (11)	8,16	0,15
	Hauptschule	25,3 % (43)		
	Mittlere Reife	34,1 % (58)		
	Abitur	19,4 % (33)		
	abgeschlossenes Studium	14,7 % (25)		
Berufstätigkeit (ja/nein)		73,7 % (126)	1,03	0,31
Selbsthilfegruppe (ja/nein)		Gruppe I: 21,4 % (12)	8,7	< 0,05
		Gruppe II: 6,2 % (7)		

Durchschnittsalter: Das Durchschnittsalter der Befragten betrug zum Zeitpunkt der Befragung 41,5 Jahre.

Familienstand: Der weitaus größte Anteil (79,5 %) der 171 teilnehmenden Elternteile war verheiratet, 11,1 % der Eltern waren geschieden, gefolgt von ledigen (8,2 %) und verwitweten (1,2 %) Teilnehmern.

Personen im Haushalt: Diese Frage beantworteten 161 Teilnehmer. Abbildung 5 gibt einen Überblick über die Größe der Haushalte der Teilnehmer und deren Häufigkeit:

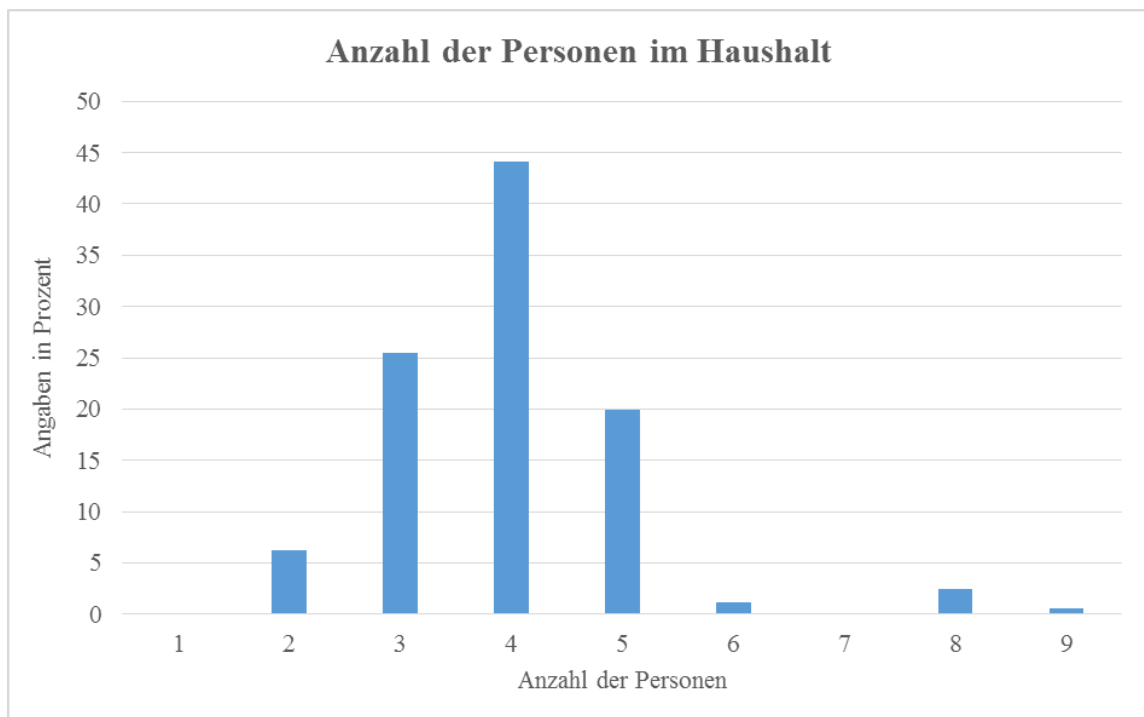


Abbildung 5: Anzahl der Personen im Haushalt

Die Eltern lebten in einem zwei bis neun Personen umfassenden Haushalt, wobei die meisten Teilnehmer in einem 4-Personen-Haushalt (44,1 %) und nur 4,4 % in einem größeren Haushalt mit sechs, acht oder neun Personen wohnten. Keiner der teilnehmenden Elternteile lebten allein im Haushalt.

Kind im Haushalt: In fast allen Fällen wohnte das Kind im Haushalt des Teilnehmers. Nur sieben der 171 Befragten gaben an, getrennt von dem Kind zu leben.

Betreuungsperson: In fast allen Fällen (96,9 %) wurde die hauptsächliche Betreuung des Kindes durch den den Fragebogen ausfüllenden Elternteil, den (Ex)-Partner oder beide gemeinsam übernommen. Nur acht Personen gaben an, dass der Großteil der Betreuung durch eine andere oder mehrere andere Personen übernommen wird. Am häufigsten übernahm ein Elternteil allein die hauptsächliche Betreuung. Hierin unterschieden sich die beiden Elterngruppen nicht. Zu beachten ist jedoch, dass in beiden Gruppen vorwiegend die Mütter diese Aufgabe erfüllten. In Gruppe I übernahmen 82,1 % der Mütter, aber kein Vater die alleinige Betreuung des Kindes. Ein ähnliches Bild zeigte sich in Gruppe II: hier kümmerten sich 95,8 % der Mütter, aber nur 4 % der Väter allein um das Kind.

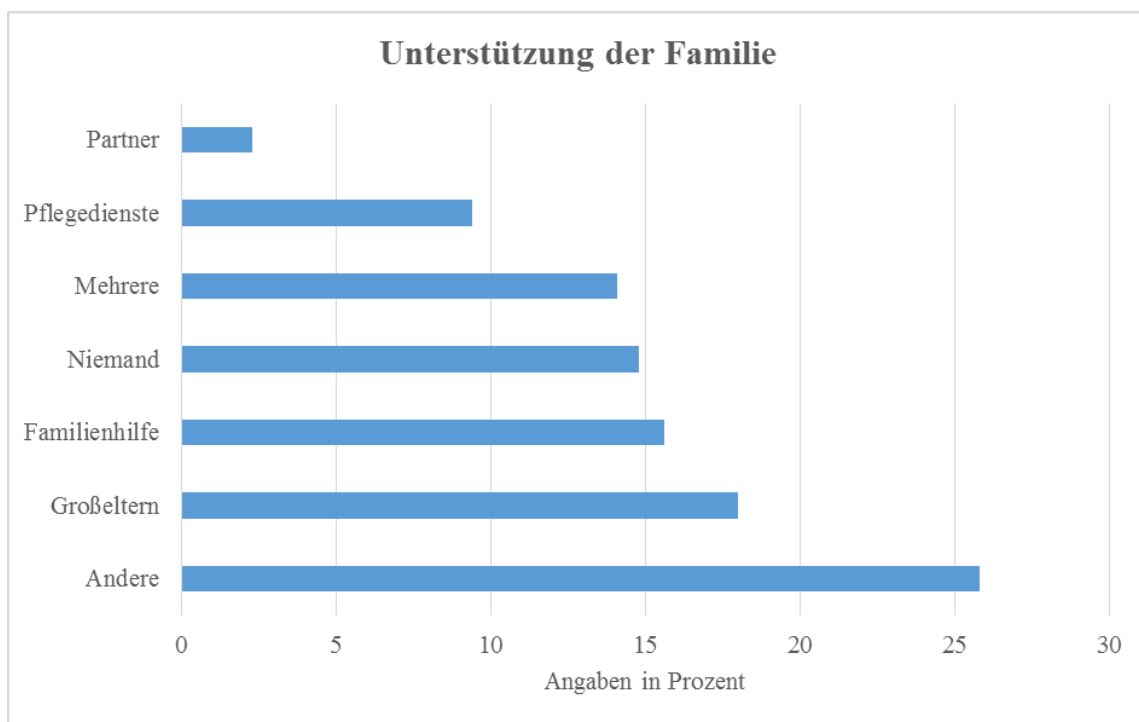


Abbildung 6: Unterstützung der Familie

Unterstützung der Familie: Diese Frage beantworteten 128 Teilnehmer. Wie Abbildung 6 aufzeigt, erhielt ein Viertel der betroffenen Familien bei der Betreuung des betroffenen Kindes professionelle Hilfe durch die Familienhilfe oder den Pflegedienst. 18,0 % der befragten Elternteile gaben an, durch die Großeltern des betroffenen Kindes unterstützt zu werden. Ähnlich viele (14,8 %) der Befragten schrieben, dass sie keine weitere Unterstützung bei der Betreuung erhalten. Drei Personen gaben den Partner als

weitere Betreuungsperson an und 39,8 % der Befragten wurden durch mehrere oder andere Personen oder Hilfsanbieter unterstützt.

Chronische Erkrankung: Von 168 Teilnehmern, die diese Frage beantworteten, gab etwas mehr als ein Viertel (26,2 %) der Befragten an, an einer chronischen Erkrankung zu leiden (siehe Abbildung 7). Im Vergleich der Häufigkeit einer chronischen Erkrankung ergaben sich große Unterschiede zwischen Vätern und Müttern. Während 35,5 % (Gruppe I) bzw. 40,6 % (Gruppe II) der Mütter angaben, chronisch krank zu sein, waren es bei den Vätern nur 4,2 % (Gruppe I) bzw. 12,2 % (Gruppe II).

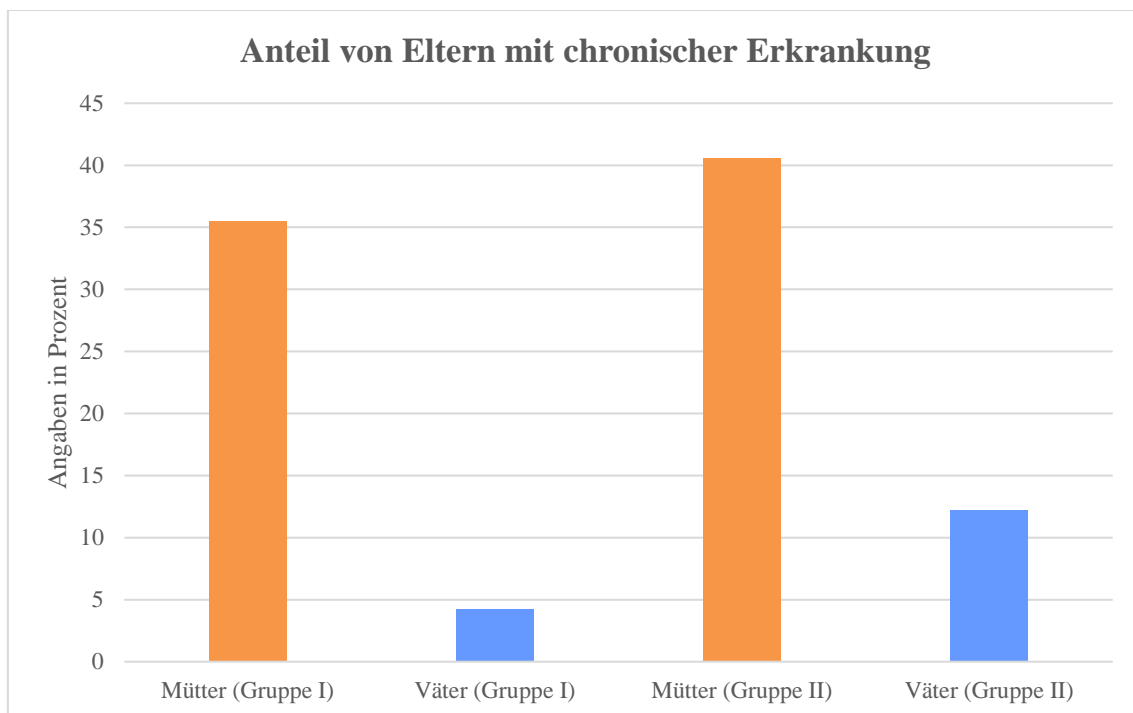


Abbildung 7: Anteil von Eltern mit chronischer Erkrankung

Höchster Schulabschluss: 170 Teilnehmer beantworteten diese Frage. Die meisten der befragten Eltern hatten einen mittleren Bildungsstatus: 34,1 % gaben die Mittlere Reife als höchsten Bildungsgrad an. Ein Viertel der Eltern hatte einen Hauptschulabschluss. Anschließend folgten mit dem Abitur (19,3 % der Eltern) und dem abgeschlossenen Studium (14,6 % der Befragten) die höheren Bildungsabschlüsse. 6,5 % der Befragten hatten keinen Schulabschluss. Abbildung 8 gibt einen Überblick über die Verteilung der Schulabschlüsse:

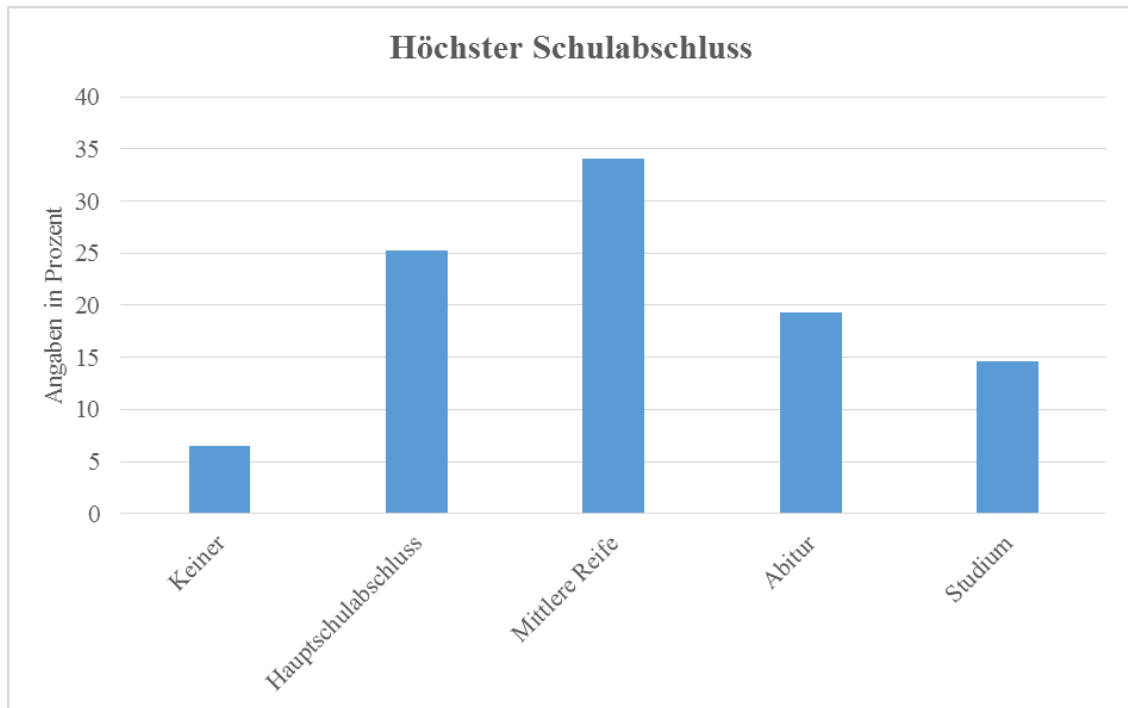


Abbildung 8: Höchster Schulabschluss der Studienteilnehmer

Berufstätigkeit: 170 Personen beantworteten diese Frage. Fast drei Viertel (73,7 %) der Studienteilnehmer waren zum Zeitpunkt der Befragung berufstätig. 26,3 % der Eltern gingen keiner beruflichen Tätigkeit nach. Die durchschnittliche Wochenarbeitszeit betrug 23,1 Stunden. Hier bestand kein Unterschied zwischen den Elterngruppen, jedoch zwischen den Müttern und Vätern. Während nur etwas weniger als zwei Drittel (62,5 %) der Mütter berufstätig waren, gaben 88,0 % der Väter an zu arbeiten. Auch in der Anzahl der wöchentlichen Arbeitsstunden unterschieden sich Mütter und Väter: Während die berufstätigen Mütter im Durchschnitt 14,85 Stunden (Mütter der Gruppe I) beziehungsweise 11,87 Stunden (Mütter der Gruppe II) pro Woche arbeiteten, waren die Väter über 36 Stunden in der Woche beschäftigt.

Selbsthilfegruppe: 169 Teilnehmer beantworteten diese Frage. Im Ergebnis zeigten sich klare signifikante Unterschiede ($\text{Chi}^2 = 8,7, p < 0,05$): 21,4 % der Eltern mit Diagnose nahmen an einer Selbsthilfegruppe teil. Bei den Eltern ohne Diagnose waren es nur 6,2 %.

3.3 Daten über die Geschwister

In diesem Abschnitt werden folgende Daten vorgestellt: Anzahl der Kinder, Anzahl der Geschwister, Alter der Geschwister, Probleme bei Geschwistern, Anzahl betroffener Geschwister. Tabelle 4 gibt einen zusammenfassenden Überblick über die Daten:

Tabelle 4: Daten über die Geschwister

Daten über die Geschwister		Ergebnis	Chi ² - Wert	p- Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Anzahl der Kinder	1	21,1 % (36)	10,21	0,18
	2	45,6 % (78)		
	3	22,8 % (39)		
	4 oder mehr	10,5 % (18)		
Anzahl der Geschwister	keine	21,1 % (36)	11,12	0,13
	1	46,8 % (80)		
	2	21,6 % (37)		
	3 oder mehr	10,5 % (18)		
Alter der Geschwister	jünger	24,8 % (33)	1,74	0,42
	älter	63,2 % (84)		
	beides	12,0 % (16)		
Entwicklungsauffälligkeiten bei Geschwistern (ja/nein)		25,6 % (34)	2,90	0,89
Anzahl entwicklungsauffälliger Geschwister		Gruppe I: 29,2 % (14)	< 0,05	
		Gruppe II: 16,7 % (19)		

Anzahl der Kinder: Die Anzahl der Kinder im Haushalt variierte, wie Abbildung 9 zeigt, von einem bis zu elf Kindern, wobei annähernd die Hälfte (45,6 %) der Elternteile zwei Kinder hatte und eine Kinderanzahl von fünf oder mehr jeweils nur bei ein bis zwei Elternteilen vorkam.

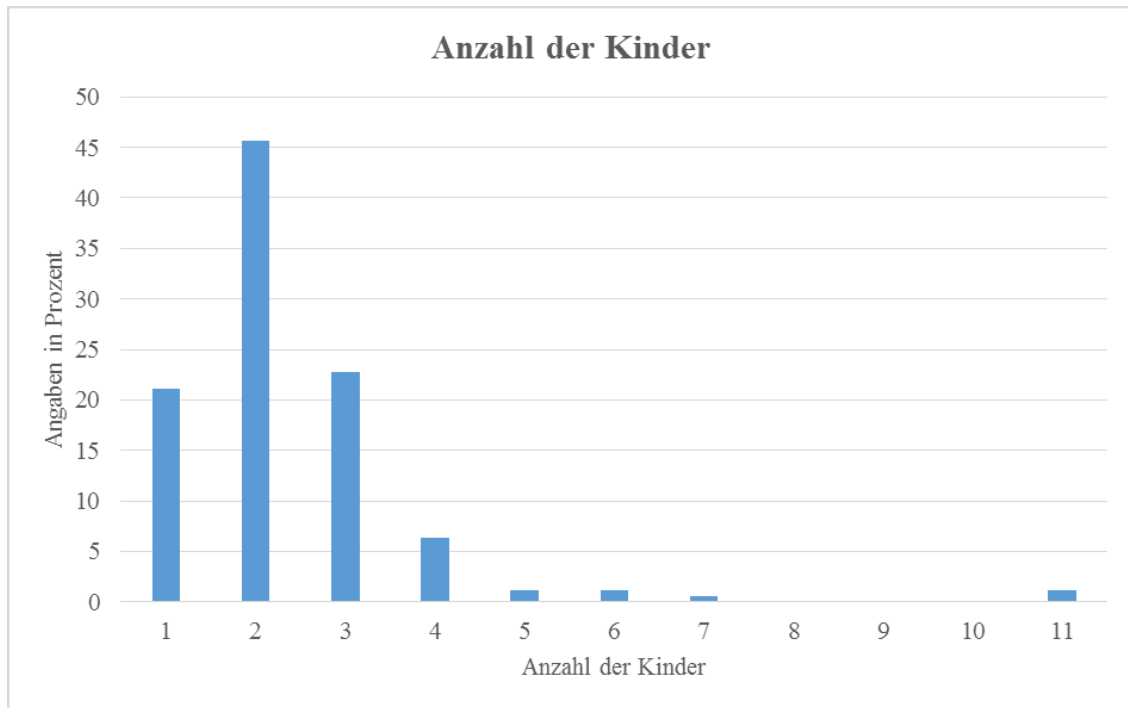


Abbildung 9: Anzahl der Kinder

Anzahl der Geschwister: 89,5 % der Eltern gaben an, dass ihr Kind keine, ein oder zwei Geschwister habe. Annähernd die Hälfte aller Teilnehmer gab ein Geschwisterkind an (46,8 %). Vier bis sechs oder zehn Geschwister wurden jeweils nur von ein oder zwei Elternteilen genannt.

Alter der Geschwister: Diese Frage beantworteten 133 Teilnehmer. Hatten die betroffenen Kinder Geschwister, so waren diese in den meisten Fällen (63,2 %) älter. Etwa ein Viertel der Kinder (24,8 %) hatte jüngere Geschwister und 12,0 % hatten sowohl ältere als auch jüngere Geschwister.

Probleme bei Geschwistern/Anzahl betroffener Geschwister: Die Frage nach der Anzahl betroffener Geschwister beantworteten 162 Teilnehmer. In ca. einem Viertel (25,6 %) der Fälle hatten auch die Geschwister Probleme im Sinne einer gesundheitlichen Einschränkung, Entwicklungsverzögerung oder Intelligenzminderung. Dies galt sowohl für die Gruppe I als auch für die Gruppe II. Signifikante Unterschiede ($\text{Chi}^2 = 13,7$, $p = < 0,05$) gab es jedoch in der Anzahl der betroffenen Geschwister, sobald die Zahl dieser größer eins war. Während in Gruppe II nur eine der befragten Personen (0,9 %) zwei oder mehr betroffene Geschwister angab, waren es in Gruppe II 14,6 %. Das bedeutet, dass die Eltern mit Diagnose signifikant häufiger mehr als ein weiteres betroffenes Geschwisterkind angaben.

3.4 Daten über das Kind

In diesem Abschnitt werden die folgenden Daten vorgestellt: Geschlecht des betroffenen Kindes, Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Herzfehler, Epilepsie, weitere angeborene Fehlbildungen, weitere Auffälligkeiten und betreuende Einrichtung. Tabelle 5 gibt einen zusammenfassenden Überblick über die Daten:

Tabelle 5: Daten über das betroffene Kind

Daten über das betroffene Kind		Ergebnis	Chi ² -Wert	p- Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Geschlecht (<u>M</u> ädchen/ <u>J</u> unge)		42,1 % (72)	0,37	0,85
Entwicklungsverzögerung (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		Gruppe I: 83,9 % (47) Gruppe II: 92,8 % (103)	3,20	0,07
Geistige Behinderung (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		Gruppe I: 80,4 % (45) Gruppe II: 44,1 % (49)	19,84	< 0,01
Herzfehler (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		7,8 % (13)	0,15	0,70
Epilepsie (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		23,4 % (39)	0,13	0,72
weitere angeborene Fehlbildungen (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		32,9 % (55)	0,25	0,62
weitere Auffälligkeiten (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		49,4 % (83)	0,19	0,66
Betreuende Einrichtung	regulärer Kindergarten/Schule	Gruppe I: 0,0 % (0) Gruppe II: 11,3 % (13)	14,66	< 0,05
	Integrative und heilpädagogische Förderschulen oder Kindergärten	Gruppe I: 78,6 % (44) Gruppe II: 75,7 % (87)		
	keine	Gruppe I: 1,8 % (1) Gruppe II: 3,5 % (4)		
	andere	Gruppe I: 19,6 % (11) Gruppe II: 9,6 % (11)		

Geschlecht: 57,9 Prozent der Eltern gaben an, dass ihr Kind ein Junge sei.

Abbildung 10 gibt einen Überblick über die Häufigkeit der Krankheitsbilder Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Herzfehler, Epilepsie, weitere angeborene Fehlbildungen sowie weitere Auffälligkeiten. Die Fragen nach Entwicklungsverzögerung, geistiger Behinderung, Herzfehler, Epilepsie und weiteren angeborenen Fehlbildungen beantworteten jeweils 167 Teilnehmer.

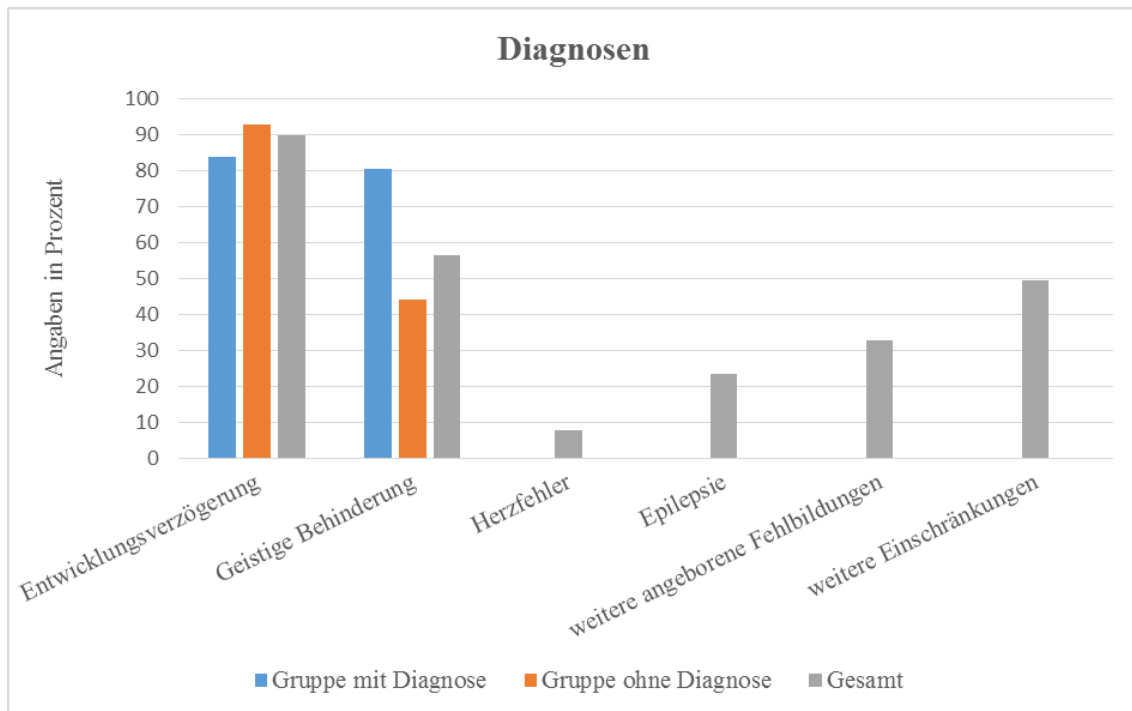


Abbildung 10: Diagnosen des betroffenen Kindes

Entwicklungsverzögerung: In Bezug auf die Auftrittshäufigkeit einer Entwicklungsverzögerung ergab sich eine tendenzielle Signifikanz ($\text{Chi}^2 = 3,20$, $p = 0,07$) zulasten von Gruppe II. 92,8 % der Eltern dieser Gruppe gaben an, dass ihr Kind eine Entwicklungsverzögerung habe. Bei der Gruppe I waren es im Vergleich nur 83,9 %.

Geistige Behinderung: Hier zeigte sich eine eindeutige Signifikanz ($\text{Chi}^2 = 19,84$, $p < 0,01$) zulasten von Gruppe I. Während 44,1 % der Eltern aus Gruppe II angaben, dass ihr Kind eine geistige Behinderung habe, waren es in Gruppe I 80,4 %.

Herzfehler: 7,8 % der befragten Eltern gaben an, dass Ihr Kind einen Herzfehler habe.

Epilepsie: Etwa ein Viertel (23,4 %) der Eltern gab an, dass ihr Kind unter Epilepsie leide.

Weitere angeborene Fehlbildungen: Ungefähr ein Drittel (32,9 %) der Eltern gab an, dass ihr Kind unter weiteren angeborenen Fehlbildungen leide. Von den Eltern genannte

weitere angeborene Fehlbildungen waren beispielsweise Kiefer- und Gaumenfehlbildungen.

Weitere Auffälligkeiten: Beantwortet von 168 Teilnehmern. Nahezu die Hälfte (49,4 %) der Eltern berichtete über weitere Auffälligkeiten ihres betroffenen Kindes. Genannt wurden beispielsweise ein gestörter Tag-Nacht-Rhythmus, Gewichtsprobleme und psychische Störungen, wie das Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätssyndrom oder Zwangsstörungen.

Betreuende Einrichtung: Abbildung 11 zeigt die Verteilung der betreuenden Einrichtung:

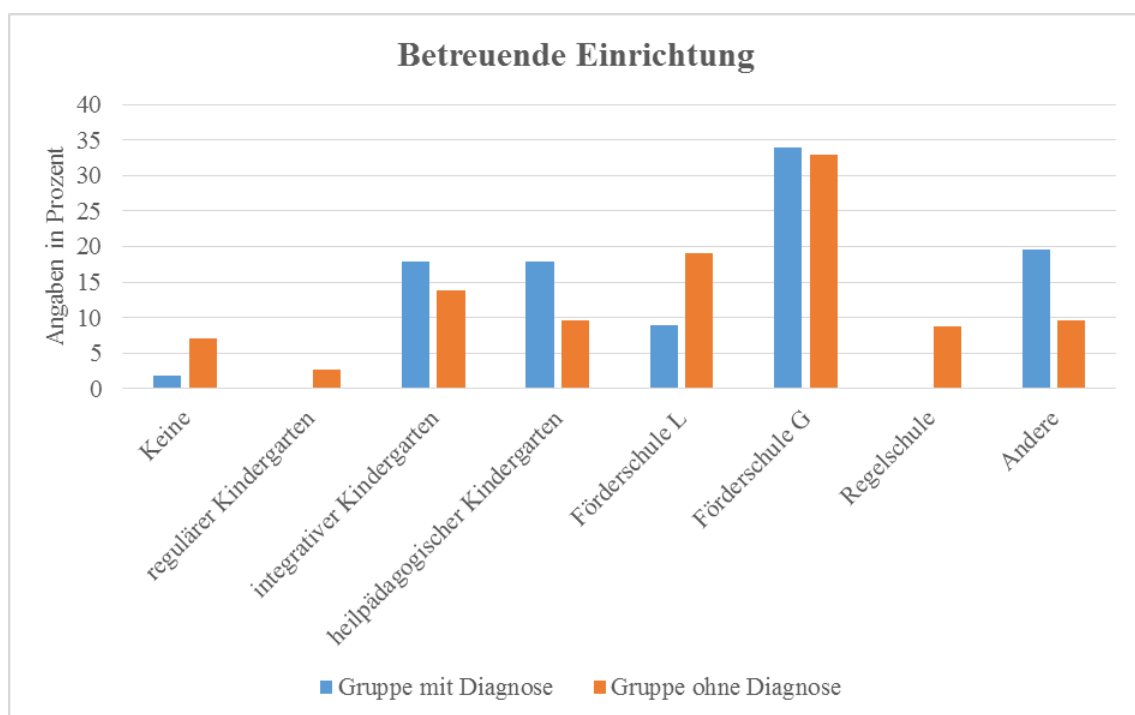


Abbildung 11: Betreuende Einrichtung

Es ergaben sich signifikante Unterschiede ($\chi^2 = 14,66$, $p = 0,04$) im Gruppenvergleich: Die Teilnehmer aus Gruppe I gaben häufiger an, dass ihr Kind eine Einrichtung für schwer beeinträchtigte Kinder besuche. Kein Kind dieser Gruppe ging in einen regulären Kindergarten oder auf eine Regelschule. Immerhin 11,3 % der Teilnehmer aus Gruppe II gaben an, dass ihr Kind eine reguläre Einrichtung besuche. Die Teilnehmer der Gruppe I gaben mit 33,9 % am häufigsten an, dass ihr Kind die Förderschule G besuche, gefolgt von anderen Einrichtungen (19,6 %) sowie heilpädagogischen und integrativen Kindergärten (jeweils 17,9 %). Nur ein Teilnehmer gab an, dass sein Kind in

keiner Einrichtung betreut würde. Die Teilnehmer der Gruppe II gaben ebenfalls am häufigsten an, dass ihr Kind die Förderschule G besuche (33,0 %), gefolgt von Förderschule L (19,1 %), integrativem Kindergarten (13,9 %), heilpädagogischem Kindergarten und anderen Einrichtungen (jeweils 9,6 %). 8,7 % gaben die Regelschule als betreuende Einrichtung an, 2,6 % den regulären Kindergarten. Vier Teilnehmer gaben an, dass ihr Kind in keiner Einrichtung betreut würde.

3.5 Diagnoseverfahren

In diesem Abschnitt werden die Ergebnisse folgender Themen dargestellt: Zeitpunkt, an dem der Teilnehmer erste Auffälligkeiten des Kindes bemerkt hat, Zeitpunkt, an dem der Arzt erstmalig Auffälligkeiten angab, Durchführung weiterer genetischer Untersuchungen sowie die Durchführung folgender Untersuchungen: Fragiles-X-Syndrom, Subtelomer-Analyse, konventionelle Chromosomenanalyse, andere genetische Untersuchungen; Bildgebung vom Kopf, Auffälligkeiten in der craniellen MRT. Tabelle 6 gibt einen zusammenfassenden Überblick über die Daten:

Tabelle 6: Diagnoseverfahren

Diagnoseverfahren		Ergebnis	Chi ² - Wert	p- Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Feststellung erster Auffälligkeiten durch die Eltern	während des ersten Lebensjahres	75,5 % (126)	7,34	0,11
	später	24,6 % (41)		
Feststellung erster Auffälligkeiten durch den Arzt	zur gleichen Zeit wie die Eltern	Gruppe I: 86,8 % (46) Gruppe II: 62,4 % (68)	10,3	0,02
	später	Gruppe I: 11,3 % (6) Gruppe II: 33,9 % (37)		
	früher	Gruppe I: 1,9 % (1) Gruppe II: 3,7 % (4)		

Diagnoseverfahren	Ergebnis	Chi ² - Wert	p- Wert
	% (N) oder Mittelwert		
Durchführung anderer genetischer Untersuchungen als der Array-CGH (ja/nein)	55,9 % (85)	2,05	0,15
Fragiles-X-Syndrom (ja/nein)	20,6 % (30)	2,24	0,14
Subtelomeranalyse (ja/nein)	4,1 % (6)	0,92	0,34
Konventionelle Chromosomenanalyse (ja/nein)	43,2 % (63)	3,08	0,08
andere Untersuchungen (ja/nein)	22,6 % (33)	0,05	0,83
Bildgebung vom Kopf (ja/nein)	Gruppe I: 70,9 % (39) Gruppe II: 84,4 % (92)	4,14	0,04
Auffälligkeiten in der cMRT (ja/nein)	37,9 % (47)	0,51	0,47

Zeitpunkt, an dem der Teilnehmer erste Auffälligkeiten des Kindes bemerkt hat:

Diese Frage beantworteten 167 Teilnehmer. Die Mehrheit der Eltern (62,6 %) bemerkte Auffälligkeiten im ersten Lebensjahr des Kindes, fast ein Viertel der Eltern (24,0 %) im Zeitraum vom 2. – 6. Lebensjahr des Kindes. 19 Teilnehmer (11,1 %) gaben an, bereits bei der Geburt Auffälligkeiten festgestellt zu haben und nur ein Teilnehmer (0,6 %) gab als Zeitpunkt das Schulalter des Kindes an.

Zeitpunkt, an dem der Arzt erstmalig Auffälligkeiten angab: Diese Frage beantworteten 162 Teilnehmer. Abbildung 12 zeigt im Gruppenvergleich, zu welchem Zeitpunkt ein Arzt erstmalig eine Diagnose gestellt hatte:

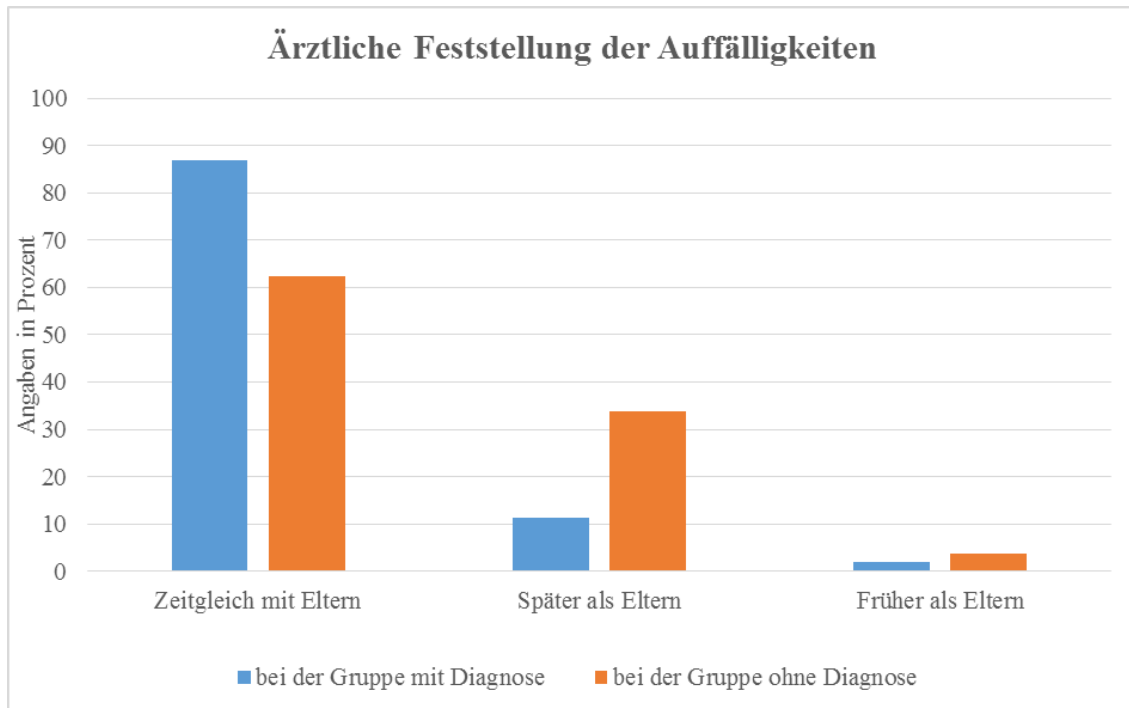


Abbildung 12: Zeitpunkt der ärztlichen Feststellung von Auffälligkeiten beim betroffenen Kind

Im Vergleich der Gruppen zeigte sich ein signifikanter Unterschied ($\chi^2 = 10,3, p = 0,02$): Während der Arzt bei der Gruppe I nur in 11,3 % der Fälle die Auffälligkeiten später bemerkte als die Eltern, geschah dies bei der Gruppe II in ca. einem Drittel der Fälle (33,9 %). In beiden Gruppen bemerkte der Arzt zumeist (86,8 % in der Gruppe I und 62,4 % in der Gruppe II) zeitgleich mit den Eltern die Auffälligkeiten. Nur in einem Fall (1,9 %) der Gruppe I und vier Fällen (3,7 %) der Gruppe II stellte er sie früher fest.

Durchführung weiterer genetischer Untersuchungen: 152 Teilnehmer beantworteten diese Frage. Etwas mehr als die Hälfte der Befragten (55,9 %) gab an, dass bei Ihrem Kind neben der Array-CGH weitere genetische Untersuchungen durchgeführt worden wären. 146 Teilnehmer machten Angaben darüber, welche Untersuchungen erfolgt sind. Diese werden in Abbildung 13 dargestellt. Die am häufigsten angegebene Untersuchung war die Standard-Chromosomenanalyse (43,2 %). Etwa ein Fünftel der Teilnehmer gab an, dass ihr Kind an einer Untersuchung auf das Fragile-X-Syndrom teilgenommen habe. Nur sechs Teilnehmer (4,1 %) gaben die Subtelomer-Analyse an. 22,6 % der Teilnehmer gaben andere Untersuchungen an.

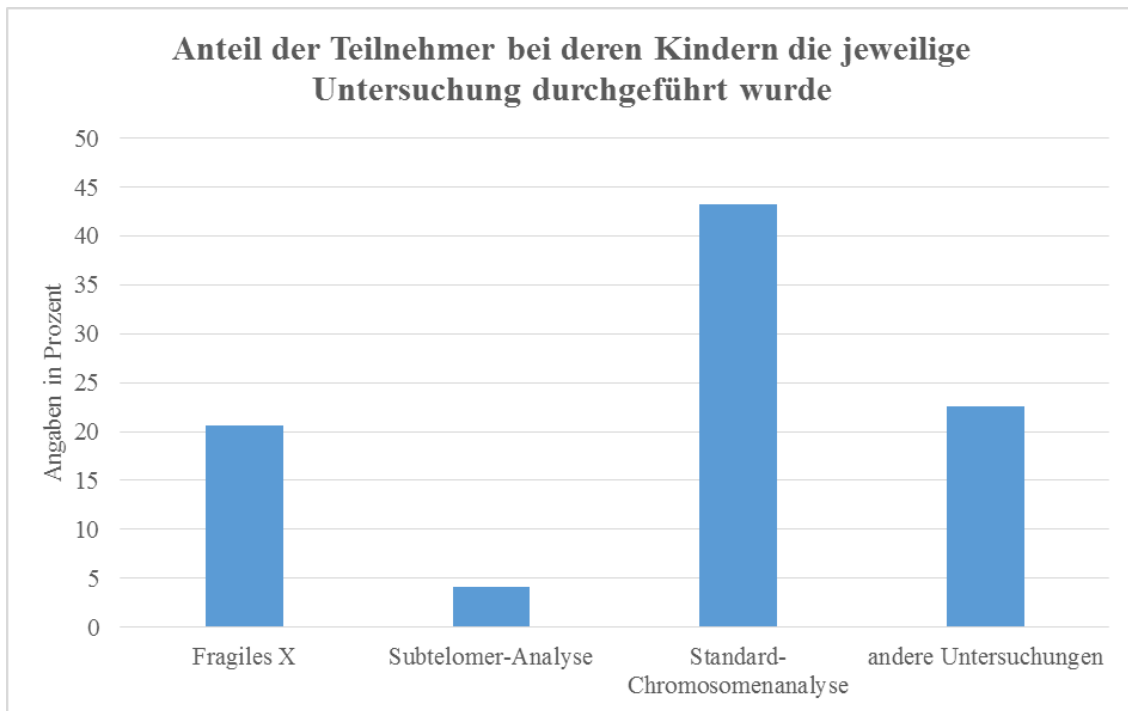


Abbildung 13: Häufigkeit verschiedener genetischer Untersuchungen

Bildgebung des Kopfes: Diese Frage beantworteten 164 Teilnehmer. Hier zeigte sich ein signifikanter Unterschied ($\chi^2 = 4,14$, $p = 0,04$). Während die Teilnehmer der Gruppe II in 84,4 % der Fälle angaben, dass bei ihrem Kind eine Bildgebung des Kopfes erfolgt sei, waren es bei der Gruppe I nur 70,9 %.

Auffälligkeiten in der Bildgebung des Kopfes/im MRT: Diese Frage beantworteten 124 Teilnehmer. In der Mehrzahl der Fälle (62,1 %) zeigten sich keine Auffälligkeiten in der Bildgebung bzw. im MRT.

3.6 Diagnosestellung

In diesem Abschnitt werden die Daten folgender Themen vorgestellt: Angabe der genetischen Veränderung durch die Eltern, Ursache der Chromosomenveränderung, Vererbung, Bedeutung der Kenntnis der Ursache, Wunsch nach weiteren genetischen Untersuchungen, Informationszufriedenheit der Eltern. Tabelle 7 gibt einen zusammenfassenden Überblick über die Daten:

Tabelle 7: Diagnosestellung

Diagnosestellung		Ergebnis	Chi ² -Wert	p-Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Angabe der genetischen Veränderung (Gruppe I befragt)		87,5% (49)		
Ursache der Chromosomenveränderung (Gruppe I befragt)	vererbt	35,4 % (17)		
	neu entstanden	64,6 % (31)		
Vererbung durch (Gruppe I befragt)	Mutter	86,7 % (13)		
	Vater	13,3 % (2)		
Informationszufriedenheit der Eltern (<u>ausreichend</u> /nicht ausreichend informiert; Gruppe I befragt)		69,8 % (37)		
Bedeutung der Kenntnis über die Diagnose	unwichtig	17,5 % (30)	4,06	0,26
	wichtig	82,4% (141)		
Wunsch nach weiteren genetischen Untersuchungen (<u>ja</u> /nein; nur Gruppe II befragt)		72,5 % (79)		

Die folgenden drei Punkte beziehen sich auf Fragen zur Art und Ursache der genetischen Diagnose. Da bisher nur die Eltern mit Diagnose eine solche erhalten haben, konnten sie nur von dieser Gruppe (56 Elternteile) beantwortet werden.

Angabe der genetischen Veränderung: Hier zeigte sich, dass die Eltern größtenteils Kenntnis über das Ergebnis der genetischen Untersuchung hatten: 87,5 % der Teilnehmer konnten die Chromosomenveränderung benennen.

Ursache der Chromosomenveränderung: 48 der 56 befragten Eltern mit Diagnose beantworteten diese Frage. In annähernd 2/3 der Fälle (64,6 %) ist die Chromosomenveränderung nach Angaben der Teilnehmer neu entstanden. In 35,4 % wurde sie vererbt.

Vererbung: Diese Frage wurde von 15 Personen beantwortet. Wurde die Chromosomenveränderung vererbt, dann größtenteils durch die Mutter (86,7 % der Fälle). Nur 13,3 % der vererbten genetischen Defekte wurden vom Vater weitergegeben.

Bedeutung der Kenntnis der Diagnose: Diese Frage wurde von beiden Gruppen beantwortet. Die Abbildung 14 gibt Auskunft über die Wichtigkeit der Diagnose:

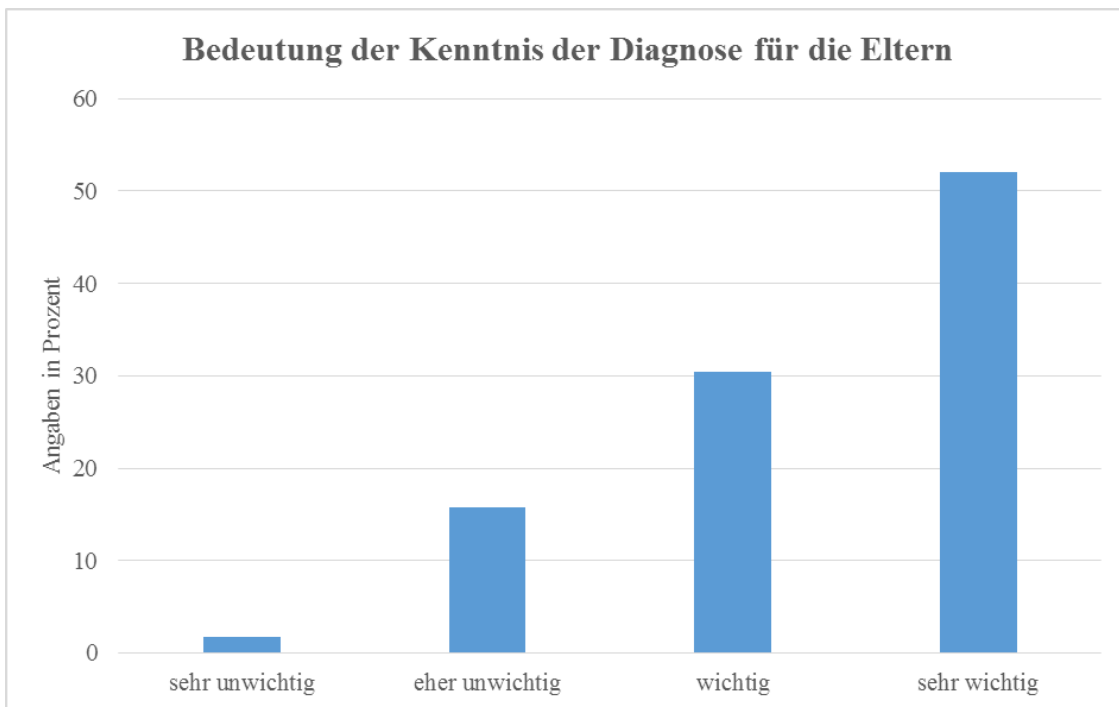


Abbildung 14: Bedeutung der Kenntnis der Diagnose für die Eltern

Der Großteil der Eltern beider Gruppen empfand die Kenntnis der Diagnose als bedeutend. Über die Hälfte (52,0 %) fand es „sehr wichtig“, die Ursache für das Krankheitsbild ihres Kindes zu kennen. Weitere 30,4 % empfanden das Wissen als „wichtig“. Mit Abstand folgte die Beurteilung als „eher unwichtig“ (15,8 %). Nur drei der 171 teilnehmenden Personen (1,8 %) war die Diagnose „sehr unwichtig“. Eltern, denen die Diagnose sehr wichtig oder wichtig war, begründeten ihre Meinung mit unterschiedlichen Argumenten:

Ein Vater der Gruppe I fasste viele, von anderen Eltern ebenfalls erwähnte Gründe zusammen und erklärte die Wichtigkeit der Diagnose folgendermaßen: „1.) Medizinische Diagnostik abschließen können und zur Ruhe kommen. 2.) Gewissheit, alles getan zu haben. 3.) Um dem Kind für seine eigene Familienplanung Ratschläge geben zu können. 4.) Verwandtschaft (Betroffene) informieren“

Eine Mutter der Gruppe II schrieb, dass der Diagnoseerhalt ihr wichtig sei, weil „es einen unterbewusst immer beschäftigt! Weil man die Hoffnung hat, mit einer Diagnose ihr [der Tochter] besser, eventuell zielgerichteter, helfen zu können.“

Eine Mutter der Gruppe I berichtete von einem entlastenden Gefühl durch die Diagnose. Für sie war die Ursachenfindung wichtig, weil *„dann endlich der Druck wegfiel, seitens der Ärzte, weil nicht die Norm erfüllt wird [...], weil wir das verzögerte Wachstum und die Entwicklung [jetzt] entspannter angehen können, weil wir besser auf [unseren Sohn] eingehen können und ihn gezielter fördern können“*

Erklärungen für das Verhalten des Kindes und Beendigung von Schuldgefühlen waren weitere häufig genannte Gründe von Eltern, denen eine Diagnose (sehr) wichtig war. So schrieb eine Mutter der Gruppe II als Begründung: *„Um eine Erklärung für die Verhaltensauffälligkeiten [des Kindes] zu haben, besonders die Wutanfälle und „Ausraster“. Außerdem denke ich nach wie vor, ich selbst könnte irgendwas falsch gemacht haben, zum Beispiel in der Schwangerschaft.“*

Eine andere Mutter der Gruppe II schrieb: *„Ich könnte mein Kind besser begreifen, wüsste, was er wirklich leisten kann, beziehungsweise was er einfach nur nicht will.“*

Andere Eltern sehen den Diagnoseerhalt differenzierter. Eine Mutter der Gruppe I schrieb: *„Die Hoffnung, dass meine Tochter irgendwann ihre Defizite verliert ist zwar genommen, aber der Druck alles aufzuholen oder etwas falsch gemacht zu haben auch.“*

Auch Eltern, denen eine Diagnose „eher unwichtig“ oder „sehr unwichtig“ war, beschrieben ihre Gründe. Ein Vater der Gruppe II schrieb: *„Was nützt es zu wissen warum etwas ist wie es ist, wenn man es nicht ändern kann!“*

Eine Mutter der Gruppe I schrieb, dass ihr betroffenes Kind zum Zeitpunkt der Diagnosestellung 18 Jahre alt gewesen sei. *„Wir haben uns mit der Situation arrangiert. Es gibt keine Veränderung in meinem Leben (vor und nach der Diagnosestellung). Damals wäre es sehr wichtig gewesen zu wissen was ist, was kommt, worauf man sich einstellen muss. Entscheidungen wären einfacher gewesen etc.“*

Wunsch nach weiteren genetischen Untersuchungen: Die Gruppe I hatte die abschließende Diagnose bereits erhalten, weshalb weitere genetische Untersuchungen mit diesem Ziel nicht sinnvoll wären. Aus diesem Grund konnte diese Frage nur an Gruppe II gestellt werden. 109 der 115 befragten Elternteile beantworteten diese Frage. Die große Mehrheit der Befragten (72,5 %) wünschte sich weitere genetische Untersuchungen zur Ursachenklärung.

Ein Vater, der sich ebenfalls weitere genetische Untersuchungen wünschte, begründete dies folgendermaßen: *„Es sind die derzeit erfolgversprechendsten Untersuchungen und sie schaden/belasten das Kind nicht. Bei genetischer Erkrankung ist die Diagnose wegen Erbbarkeit am interessantesten.“*

Eine Mutter schrieb als Begründung ihres Wunsches nach weiteren Untersuchungen: *„Um alles getan zu haben für mein Kind.“*

27,5 % der Befragten wollten keine weiteren genetischen Untersuchungen durchführen lassen.

Eine Mutter schrieb: *„Bereits drei genetische Untersuchungen unternommen, ohne konkrete Ergebnisse. Da weiterer Kinderwunsch inzwischen ausgeschlossen ist, kein Interesse.“*

Ein Vater erklärte: *„Wir haben bereits genug Zeit im Krankenhaus/Klinik verbracht. Und es würde ihm [dem Sohn] auch nicht weiterhelfen. Das Geld was die Untersuchungen kosten, könnten wir für die Pflege unseres Kindes besser gebrauchen.“*

Informationszufriedenheit der Eltern: In dieser Frage ging es darum, zu überprüfen, ob sich die Eltern, die eine Diagnose erhalten hatten, ausreichend informiert fühlten. Hier konnte wiederum nur die Gruppe I berücksichtigt werden. Die Mehrheit der Befragten (69,8 %) fühlte sich gut informiert. 30,2 % hingegen empfanden das Informationsangebot als nicht ausreichend.

Eine Mutter beschrieb die Schwierigkeit, die sie in einer Diagnosemitteilung sah: *„Ich glaube es gibt keinen guten Zeitpunkt und keine gute Wortwahl bei einer genetischen Beratung, egal wie einfühlsam der Arzt ist. Der Schock sitzt erstmal.“*

Ein Vater erklärte, dass er sich die Durchführung der Array-CGH bereits zu einem früheren Zeitpunkt gewünscht hätte: *„Aufwendige (und kostenintensive) Verfahren sollten früher angewendet werden, um den betroffenen Kindern und Eltern schneller ein Ergebnis zu präsentieren, nach dem sie sich grundsätzlich dafür entschieden haben, gentechnische Diagnosen durchführen zu lassen.“*

Viele Eltern gaben an, dass sie sich mehr Informationen bei der Diagnosemitteilung gewünscht hätten. So schrieb eine Mutter über ihre Wünsche: *„Ich wünschte wir hätten mehr Infos bekommen, über den Krankheitsverlauf oder über Ärzte und Kliniken, die sich auf Chromosomenveränderungen spezialisiert haben.“*

3.7 Auswirkungen der Diagnose

In diesem Abschnitt werden die Daten folgender Themen vorgestellt: Auswirkungen der Diagnose auf die Familienplanung, Vorhandensein eines weiteren Kinderwunsches und Auswirkungen der Diagnose auf diesen, nochmalige Entscheidung für die Durchführung einer Array-CGH, Auswirkungen der Diagnose auf die eigene Person, auf Familie/Partner, auf das soziale Umfeld, auf das Kind und auf die Therapie des Kindes.

Die Angaben der Gruppen wichen insofern voneinander ab, als dass die Teilnehmer der Gruppe I Angaben dazu machen konnten, welche Auswirkung die Diagnose tatsächlich hatte und die Eltern der Gruppe II Angaben dazu machen konnten, welche Auswirkung eine Diagnose mutmaßlich für sie hätte. Tabelle 8 gibt einen zusammenfassenden Überblick über die Daten:

Tabelle 8: Auswirkungen der Diagnose

Auswirkungen der Diagnose		Ergebnis	Chi ² -Wert	p-Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Auswirkungen auf die Familienplanung (ja/nein)		20,4 % (33)	0,82	0,36
weiterer Kinderwunsch (ja/nein)		20,0 % (31)	0,12	0,73
Auswirkungen der Diagnose auf einen weiteren Kinderwunsch (ja/nein)		27,3 % (33)	2,20	0,14
Auswirkungen der Diagnose auf die eigene Person	keine	Gruppe I: 42,0 % (21) Gruppe II: 48,0 % (49)	12,80	< 0,05
	Emotionen/ Wissen	Gruppe I: 52,0 % (26) Gruppe II: 27,5 % (28)		
	Handlungsoptionen	Gruppe I: 4,0 % (2) Gruppe II: 7,8 % (8)		
	beides	Gruppe I: 2,0 % (1) Gruppe II: 16,7 % (17)		

Auswirkungen der Diagnose		Ergebnis	Chi ² -Wert	p-Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Auswirkungen auf Familie/Partnerschaft	keine	59,4 % (85)	4,30	0,23
	Emotionen/Wissen	29,4 % (42)		
	Handlungsoptionen	4,2 % (6)		
	beides	7,0 % (10)		
Auswirkungen auf das soziale Umfeld	keine	60,7 % (85)	4,60	0,24
	Emotionen/Wissen	34,3 % (48)		
	Handlungsoptionen	1,4 % (2)		
	beides	3,6 % (5)		
Veränderungen für das Kind	keine	Gruppe I: 79,1 % (34) Gruppe II: 61,4 % (51)	6,60	0,09
	Umgang der Eltern/anderer Personen	Gruppe I: 9,3 % (4) Gruppe II: 6,0 % (5)		
	Therapie	Gruppe I: 7,0 % (3) Gruppe II: 18,1 % (15)		
	Verhalten/Entwicklung	Gruppe I: 4,7 % (2) Gruppe II: 14,5 % (12)		
Auswirkungen auf die Therapie des Kindes	keine	Gruppe I: 71,1 % (32) Gruppe II: 32,6 % (29)	28,64	< 0,01
	weniger	Gruppe I: 4,4 % (2) Gruppe II: 0,0 %		
	mehr/spezifischer	Gruppe I: 22,2 % (10) Gruppe II: 58,4 % (52)		
	Genehmigungen der Krankenkasse	Gruppe I: 2,2 % (1) Gruppe II: 5,6 % (5)		
	mehrere/andere	Gruppe I: 0,0 % (0) Gruppe II: 3,3 % (3)		

Auswirkungen der Diagnose	Ergebnis	Chi ² -Wert	p-Wert
	% (N) oder Mittelwert		
Nochmalige Entscheidung zur Durchführung der Array-CGH (ja/nein; Gruppe I befragt)	90,4 % (47)		

Auswirkungen der Diagnose auf die Familienplanung: Beantwortet durch 162 Teilnehmer. Die große Mehrheit der Befragten (79,6 %) bemerkte bzw. erwartete keine Auswirkungen der Diagnose auf die Familienplanung.

Eine Mutter der Gruppe I schrieb: *„Ich hätte gerne noch ein weiteres (4.) Kind. Doch der Alltag würde dies z. Z. nicht zulassen. Es würde meine Kräfte zurzeit übersteigen. Egal, ob es gesund oder mit Gen-Defekt zur Welt käme.“*

Eine Mutter der Gruppe II schrieb: *„Die Familienplanung ist abgeschlossen. Eine definitive genetische Diagnosestellung hätte allerdings Auswirkungen auf die Planung meines 2. Kindes gehabt.“*

Weiterer Kinderwunsch: Beantwortet durch 155 Teilnehmer. Auch hier fiel das Ergebnis der Befragung eindeutig aus: 80,0 % der Befragten hatten keinen weiteren Kinderwunsch. Nur ein Fünftel der Befragten wünschte sich weitere Kinder.

Auswirkungen der Diagnose auf einen weiteren Kinderwunsch: Beantwortet durch 121 Teilnehmer. Auch hier zeigte sich keine Signifikanz: 72,7 % der Eltern sprachen der Diagnose keine Auswirkungen auf ihren Kinderwunsch zu.

Eine Mutter der Gruppe II begründete ihre Antwort folgendermaßen: *„Der Alltag mit zwei gesunden Kindern und einem behinderten Kind ist sehr anstrengend. Die Diagnose an sich spielt da keine große Rolle.“*

Eine Mutter der Gruppe I schrieb: *„Für uns ist die Familienplanung abgeschlossen, ansonsten hätte die genetische Diagnosestellung Auswirkung auf die Planung.“*

Nochmalige Entscheidung für die Durchführung einer Array-CGH: Eine Untersuchung bei einem Kind nochmals durchführen zu lassen, ohne letztlich eine Diagnose zu erhalten, ist nicht sinnvoll. Aus diesem Grund wurde diese Frage ebenfalls nur der Gruppe I gestellt. 52 der 56 Befragten beantworteten die Frage. Das Ergebnis war eindeutig: 90,4 % würden sich nochmals für diese genetische Untersuchung entscheiden.

Eine Mutter der Gruppe I begründete ihren Zuspruch für eine genetische Untersuchung folgendermaßen: „*Ich werde bzw. wurde schon oft nach der Ursache des Handicaps gefragt. Es ist einfacher den Mitmenschen eine Diagnose mitzuteilen, als Ihnen Vermutungen mit auf den Weg zu geben. Damit können sie anscheinend besser umgehen.*“

Eine andere Mutter, die eine Diagnose erhalten hatte, schrieb: „*Eine feste Diagnose. Heute kann ich mich auf ganz andere Gedanken einlassen, während ich vor zwei Jahren hoffte, dass irgendwann alles "normal" sein wird.*“

Auswirkungen der Diagnose auf die eigene Person: Bei dieser Frage ergaben sich signifikante Unterschiede ($\chi^2 = 12,8, p = < 0,05$) zwischen den Gruppen in Bezug auf die Bereiche, auf die eine Diagnose Auswirkungen hatte beziehungsweise hätte. Abbildung 15 veranschaulicht die Ergebnisse bei dieser Frage:

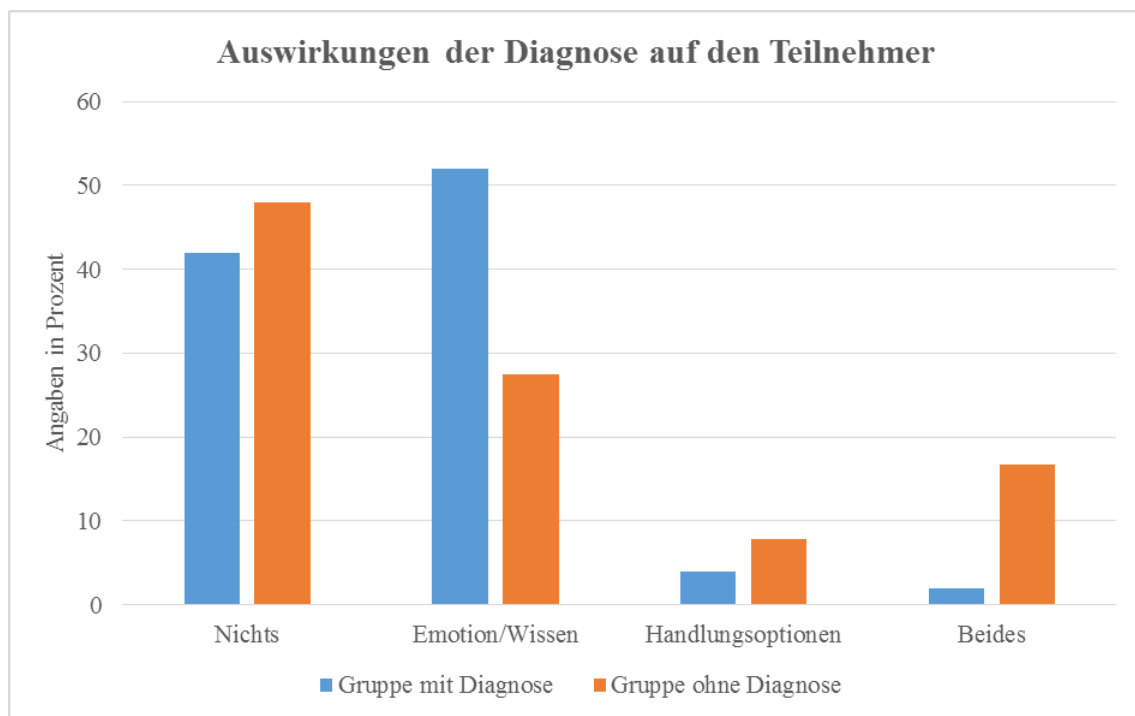


Abbildung 15: Auswirkungen der Diagnose auf den Teilnehmer

Während 16,7 % der Teilnehmer der Gruppe II Auswirkungen auf Handlungsoptionen und Emotion/Wissen angaben, waren dies bei der Gruppe I nur 2,0 %. Die Mehrheit der Teilnehmer dieser Gruppe (52,0 %) beschrieb Auswirkungen, die sich auf den Bereich Emotion/Wissen beschränkten, in der Gruppe II waren es 27,5 % der Teilnehmer. Nur wenige Teilnehmer beider Gruppen schrieben der Diagnose isolierte Auswirkungen auf die Handlungsoptionen zu (4,0 % der Gruppe I und 7,8 % der Gruppe II). Annähernd

die Hälfte der Teilnehmer beider Gruppen (42,0 % der Gruppe I und 48,0 % der Gruppe II) meinte, die Diagnose hätte keine Auswirkungen auf die eigene Person.

Eine Mutter der Gruppe II beschrieb ihre Erwartungen an die Auswirkungen auf die eigene Person folgendermaßen: *„Durch die geschaffene Klarheit würde ich Zeit für andere positive Gedanken finden, da ich mich mit der Frage nach der Ursache für die Entwicklungsverzögerung nicht mehr auseinandersetzen würde.“*

Eine weitere Mutter der Gruppe II schrieb: *„Ende meiner ständigen Angst, etwas Greifbares in den Händen halten, bessere Planung der Zukunft (z.B. Geschwisterkind), das Gefühl zu bekommen etwas tun zu können, Schicksal vielleicht mit anderen Eltern teilen- sich austauschen können.“*

Eine Mutter der Gruppe I beschrieb die Auswirkungen, die ein Diagnoseerhalt auf sie hatte: *„Keine Ungewissheit mehr, kein Hoffen, Bangen und dann immer wieder die Enttäuschung nach dem Wiegen/Messen oder Arzt/SPZ-Besuchen; fühle mich entspannter, weniger Druck, freue mich, dass ich bewusster auf mein Kind eingehen kann, freue mich einfach über jeden Entwicklungsschritt, wenn er kommt und darüber wie glücklich er doch ist.“*

Ein Vater der Gruppe I antwortete auf die Frage nach Veränderungen in Bezug auf die eigene Person: *„Im Grunde nichts. Die Bestätigung, dass weder das Kind noch die Eltern in ihrem Verhalten und bei der Erziehung "etwas falsch gemacht haben" tut jedoch gut.“*

Auswirkungen auf Familie/Partner: Beantwortet von 143 Teilnehmern. Die Mehrheit der Befragten (59,4 %) glaubte, dass sich, bezogen auf das Themenfeld Familie/Partner, nichts ändern würde beziehungsweise geändert hatte. Annähernd ein Drittel (29,4 %) bemerkte/erwartete Auswirkungen auf den Bereich Emotion/Wissen, sechs Teilnehmer (4,2 %) auf die Handlungsoptionen. 7 % gaben Veränderungen in beiden Themenfeldern an.

Eine Mutter der Gruppe I antwortete auf die Frage nach Auswirkungen der Diagnose im Bereich Familie/Partner: *„Eigentlich nichts, halten mehr zusammen, aber das hätten wir auch ohne Diagnosefindung. Wobei ich da nicht weiß, wie sehr die Ungewissheit und der Druck alles auf Dauer belastete hätte.“*

Eine Mutter der Gruppe II beschrieb ihre Erwartungen folgendermaßen: *„Weniger Stress mit Ämtern etc. und eine Gewissheit bezogen auf die Erkrankung weiterer Kinder“*

würde auch die Partnerschaft entlasten. Man ist durch die Umstände viel angespannter und hat eher mal Streit als es ohne der Fall wäre.“

Auswirkungen auf das soziale Umfeld: Beantwortet von 140 Teilnehmern. Auch hier gab die Mehrheit der Befragten (60,7 %) keine Auswirkungen auf das soziale Umfeld an. 34,3 % gaben Veränderungen im Bereich Emotion/Wissen an, nur zwei Teilnehmer (1,4 %) im Bereich Handlungsoptionen. 3,6 % glaubten, dass sich in beiden Themenfeldern etwas ändern würde beziehungsweise geändert hatte.

Eine Mutter der Gruppe II beschrieb ihre Erwartungen an Auswirkungen auf das soziale Umfeld folgendermaßen: „Die Geschwister wüssten um das reale Problem, das sie in ihre Familienplanung einbeziehen müssten. Alle anderen wüssten dann vielleicht auch, dass das alles eben nicht nur "verkorkste Erziehung" ist.“

Ein Vater der Gruppe II sah mögliche Auswirkungen auf das soziale Umfeld, wie wenige weitere Teilnehmer, kritisch: „Möglichweise wäre das Kind "gebrandmarkt", d.h. negative Auswirkungen im sozialen Umfeld.“

Auswirkungen auf das Kind: Beantwortet von 126 Teilnehmern. Es zeigte sich keine Signifikanz aber eine starke Tendenz ($\text{Chi}^2 = 6,6; p = .085$). Während 79,1 % der Gruppe I der Meinung waren, dass die Diagnose keine Auswirkungen auf das Kind habe, waren es bei der Gruppe II 61,4 %. Auch bei den Themenfeldern Therapie (18,1 % der Gruppe II und 7,0 % der Gruppe I) und Verhalten/Entwicklung des Kindes (14,5 % der Gruppe II und 4,7 % der Gruppe I) glaubten die Teilnehmer der Gruppe ohne Diagnose häufiger an Auswirkungen der Diagnose auf das Kind. Nur beim Themenfeld „Umgang der Eltern/anderer Personen“ gaben mit 9,3 % mehr Teilnehmer der Gruppe I Veränderungen an, als die Teilnehmer der Gruppe II (6,0 %).

Eine Mutter der Gruppe II beschrieb ihre Erwartungen an die Auswirkungen einer Diagnose auf das Kind: „Individuellere Gestaltung des Alltags, individuellere Medikamentenanwendung, bessere Fördermöglichkeiten“

Eine Mutter der Gruppe I sah positive Auswirkungen der Diagnose auf das Kind: „Der Erwartungsdruck (Aufholwachstum, Gewicht, Fähigkeiten wie Krabbeln, Sitzen, Laufen) fiel weg, kein Ärztemarathon zur Diagnosefindung; ich denke, dass J. glücklicher aufwachsen kann, weil wir als Eltern entspannter sind und sich das überträgt.“

Eine Mutter der Gruppe II glaubte an vielfältige positive Auswirkungen einer Diagnose auf das Kind: „Entspanntere Eltern gleich entspannteres Kind. Leistungen die ihm zu-

stehen sind besser zugänglich, weniger Streit mit Behörden gleich mehr Zeit für G., gegebenenfalls Früherkennung von Organschäden und frühzeitige Behandlung.“

Auswirkungen auf die Therapie des Kindes: Beantwortet von 134 Teilnehmern. Im Gruppenvergleich zeigte sich ein signifikanter Unterschied ($\text{Chi}^2 = 19,15; p = < 0,01$) 71,1 % der Eltern mit Diagnose gaben an, dass sich durch die Diagnose nichts bei der Therapie ihres Kindes verändert habe, während in der Gruppe II weniger als ein Drittel (32,6 %) glaubte, dass eine Diagnose keine Auswirkungen auf die Therapie ihres Kindes hätte. Diese Gruppe erwartete mehrheitlich (58,4 %) mehr und spezifischere Therapieangebote, während im Vergleich nur 22,2 % der Eltern mit Diagnose diese Veränderung angaben. Drei Elternteile ohne Diagnose (3,3 %) erwarteten mehrere oder andere Auswirkungen, fünf Elternteile ohne Diagnose (5,6 %) und ein Elternteil mit Diagnose (2,2 %) erwarteten Vereinfachungen im Erhalt von Genehmigungen bei Krankenkassen und zwei Elternteile mit Diagnose (4,4 %) berichteten von weniger Therapien seit Diagnoseerhalt.

Eine Mutter der Gruppe II beschrieb ihre Erwartungen an die Auswirkungen einer Diagnose: *„Gezielte Behandlung, nicht zu hoher Anspruch an L. von Therapeuten, keine Unterforderung mehr, eventuelle Heilung, finanzielle Unterstützung z.B. Hilfsmittel, Schulbegleitung usw.“*

Eine Mutter der Gruppe I schrieb: *„Ich kann nicht beurteilen, ob die Therapien anders verlaufen wären, wenn wir die Diagnose nicht hätten. Ich glaube aber, dass die Krankenkasse die Therapien außerhalb des Regelfalls leichter/schneller genehmigen, wenn die Diagnose feststeht.“*

Ein Elternpaar der Elterngruppe mit Diagnose schrieb: *„Es wurden nicht mehr so viele Therapien gemacht. Nur das Nötigste, was auch ausreichend war.“*

Auch ein Vater aus der Elterngruppe mit Diagnose berichtete von Veränderungen: *„Nachdem der Gendefekt feststeht haben wir uns auf den Autismus konzentriert und sehen hier den wichtigsten Ansatzpunkt, autismusspezifische Therapie nach Methode ABA/VB wird in Kürze begonnen.“*

Eine weitere Mutter der Gruppe I schrieb: *„Keine Änderung der Therapien (mehr kann man einfach nicht machen).“*

3.8 ULQIE

Die Daten des ULQIE wurden in Bezug auf verschiedene Untersuchungen im Gruppen- oder Geschlechtsvergleich berechnet. Betrachtet wurden jeweils Veränderungen bzw. Unterschiede in den sechs Skalen: Leistungsfähigkeit, Zufriedenheit mit der familiären Situation, emotionale Belastung, Selbstverwirklichung und Allgemeinbefinden sowie der Gesamtskala mit den Items ohne Zuordnung (Goldbeck und Storck 2002).

1. **Prä-post Vergleich der Gruppe I:** Die Lebensqualitätswerte der Gruppe I konnten im prä-post-Verhältnis verglichen werden. Hier zeigte sich ein **signifikanter Anstieg** bei der Skala Selbstverwirklichung ($t(51) = -1,89; p = 0,03$) sowie beim Allgemeinbefinden ($t(52) = -1,72; p = 0,05$). Bei den weiteren Skalen ergaben sich keine signifikanten Veränderungen.
2. **Gruppenvergleich der Gruppe I mit der Gruppe II:** Die Lebensqualitätswerte der Gruppe I wurden mit den Werten der Gruppe II verglichen. Bei den Eltern mit Diagnose wurden hierzu die ULQIE-Werte der Spalte „im letzten Monat“, also nach Erhalt der Diagnose, genutzt. Im Vergleich der einzelnen Skalen zeigten sich **signifikante Unterschiede** in der Zufriedenheit mit der familiären Situation ($t(155) = -2,57; p < 0,01$) und **tendenziell signifikant** höhere Werte beim Allgemeinbefinden ($t(162) = -1,40; p = 0,08$) zugunsten der Gruppe II. Auch im Vergleich der Gesamtwerte des ULQIE ergab sich ein **tendenzieller Unterschied** zugunsten von Gruppe I ($t(147) = -1,53; p = 0,06$).
3. **Geschlechtsvergleich ohne Gruppendifferenzierung:** Im Geschlechtsvergleich ohne Gruppendifferenzierung zeigten sich **signifikante Unterschiede** beim Allgemeinbefinden ($t(162) = -4,09; p = 0,00$) und bei der Selbstverwirklichung ($t(156) = -1,74; p = 0,01$) zugunsten der Väter. Im Vergleich des Gesamtwerts zeigte sich keine Signifikanz, jedoch eine starke Tendenz ($t(147) = -1,33; p = 0,09$) zum Vorteil der Väter. Die Mütter empfanden dementsprechend ihr Allgemeinbefinden signifikant schlechter, die Selbstverwirklichung signifikant geringer ausgeprägt und erzielten auch im Gesamtwert weniger Punkte als die Väter. Die Ergebnisse der weiteren Skalen waren nicht signifikant.
4. **Geschlechtsvergleich mit Gruppendifferenzierung:** Im Geschlechtsvergleich der Gruppe I zeigte sich in Bezug auf die Skala „ein Monat vor Diagnose“ folgendes Ergebnis: Im Allgemeinbefinden ergab sich ebenso ein **signifikanter Unterschied** ($t(52) = -3,30; p < 0,01$) zugunsten der Väter, wie bei der emotionalen Belas-

tung ($t(52) = 2,52; p = < 0,01$) und bei der Leistungsfähigkeit ($t(49) = -1,62; p = 0,06$). Auch im Gesamtwert erzielten die Väter tendenziell höhere Werte, es zeigten sich jedoch keine Signifikanzen.

Bei Betrachtung der Ergebnisse der Spalte „im letzten Monat“ der Gruppe I, ergaben sich **signifikante Unterschiede** bei der emotionalen Belastung ($t(52) = 1,74; p = .04$) und beim Allgemeinbefinden ($t(51) = -2,52; p = < 0,01$) zugunsten der Väter. Bei der Leistungsfähigkeit hatten sich die Werte von Müttern und Vätern jedoch angenähert, so dass sich keine signifikanten Unterschiede mehr ergaben.

Im Geschlechtsvergleich der Gruppe II zeigten sich **signifikante Unterschiede** beim Allgemeinbefinden ($t(109) = -3,27; p = < 0,01$) und tendenziell signifikante Unterschiede bei der Selbstverwirklichung ($t(103) = -1,49; p = 0,07$). Beim Gesamtwert zeigten sich keine signifikanten Ergebnisse, jedoch eine starke Tendenz ($t(97) = -1,37; p = 0,09$). Auch hier erzielten die Väter im Vergleich zu den Müttern durchgehend höhere Werte. Dies galt auch für die Skalen, in denen sich keine signifikanten Unterschiede ergeben hatten.

Bei Betrachtung der ULQIE-Werte im Gruppen- und Geschlechtsvergleich zeigte sich folgendes Ergebnis: Verglichen sowohl zu den Vätern der Gruppe II als auch zu beiden Elternteilen der Gruppe I, hatten die Mütter der Gruppe II die niedrigste Lebensqualität. Im Vergleich der Lebensqualität der Mütter aus Gruppe I und II, ergab sich ein **tendenziell signifikanter Unterschied** ($6,22; p = 0,075$) zugunsten der Mütter mit Diagnose. Im Vergleich der Väter der beiden Gruppen blieb ein signifikanter Unterschied aus. Abbildung 16 stellt den direkten Vergleich der Lebensqualitätswerte der Väter bzw. Mütter beider Gruppen in Bezug zur ULQIE-Punkteskala graphisch dar.

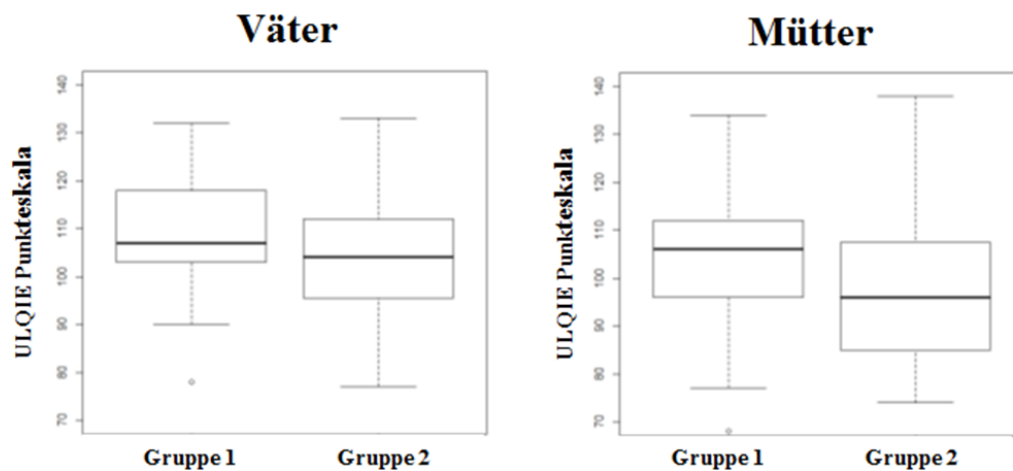


Abbildung 16: Lebensqualität von Müttern und Vätern von Kindern mit (Gruppe I) und ohne (Gruppe II) genetischen Diagnoseerhalt durch die Array-CGH bezogen auf die ULQIE-Ergebnisse

Am Ende des Fragebogens hatten die Eltern die Möglichkeit, einen freien Kommentar zu verfassen. Im Vergleich zeigten sich unterschiedliche Haltungen gegenüber einer Diagnosefindung:

Ein Vater der Gruppe II schrieb: „*Ich denke, das wichtigste ist, nicht mit dem Schicksal des Kindes und dem eigenen zu hadern. Denn das bringt keinem etwas – auch wenn's hart ist, man muss versuchen das Beste daraus zu machen und dann ist es mir in unserem Fall egal, was unser Sohn wirklich hat.*“

Eine Mutter der Gruppe II erklärte hingegen: „*Manche Menschen können sich irgendwann damit abfinden keine Diagnose zu haben. Das Gefühl habe ich bei uns nicht. Pauschalaussagen wie "Das Kind bleibt doch das Gleiche – mit und ohne Diagnose." kann ich zwar bestätigen (er ist und bleibt unser kleiner Kasper), aber es ignoriert viele Probleme, die damit einhergehen.*“

Eine Mutter der Gruppe II war sich ihrer Meinung über eine Diagnose unsicher: „*Ich denke eine Diagnose zu bekommen ist eine Gradwanderung. Wenn ich nicht genau weiß, was sie hat kann ich weiterhoffen, dass J. sich noch besser entwickelt und ich kann die Zukunftsangst unterdrücken. Wenn ich es weiß kann ich Ihre Zukunft vielleicht besser planen, vielleicht würde mir es auch Hoffnung geben, zu wissen, da kommt noch was. Vielleicht aber auch nicht, wenn die Diagnose schlimmer wäre als bis jetzt gedacht.*“

4 Diskussion der Ergebnisse

Ziel dieser Studie war es zu analysieren, ob und inwieweit eine eindeutige genetische Diagnosestellung Auswirkungen auf die Lebensqualität von Eltern mit behinderten Kindern hat. Hierzu wurden zwei Gruppen verglichen und befragt: Zum einen Eltern, bei deren Kindern zuvor eine genetische Diagnose gestellt wurde (Elterngruppe mit Diagnose; Gruppe I) und zum anderen Eltern, bei deren Kindern die Ursache für die Behinderung weiterhin unklar war (Elterngruppe ohne Diagnose; Gruppe II). Insgesamt konnte gezeigt werden, dass die Elterngruppe mit Diagnose trotz schwerer betroffener Kinder im Vergleich zur Elterngruppe ohne Diagnose eine höhere Lebensqualität aufweist.

Im Folgenden sollen die Ergebnisse diskutiert und interpretiert werden. Nach der Erörterung der Teilnahmebeteiligung folgen die Analyse der Studienergebnisse und ein Fazit.

Die Teilnahmebeteiligung an der Studie betrug 31,4 %. Sie lag damit über dem Wert von einer ca. 20 %-igen Rücklaufquote, die Wissenschaftler bei einer einfachen postalischen Befragung erwarten (Dieckmann 1995). Aufgrund verschiedener Faktoren wie der Tatsache, dass die Studie durch eine den Eltern vertraute Einrichtung durchgeführt wurde oder dass die Thematik der Untersuchung die Eltern persönlich betrifft, hätte jedoch auf eine höhere Teilnahmebereitschaft geschlossen werden können. Zu beachten ist aber, dass die Gruppen eine unterschiedliche Teilnahmebeteiligung zeigten: Während in der Elterngruppe ohne Diagnose nur 24,1 % der angeschriebenen Eltern antworteten, beteiligten sich in der Elterngruppe mit Diagnose 75,6 % der Befragten. Grund hierfür kann die unterschiedliche Erfahrung beider Gruppen mit dem Thema Diagnosefindung sein. Während die Eltern mit Diagnose ein Ergebnis erhalten hatten und dem Thema damit möglicherweise positiver gegenüberstanden, hatten die Eltern ohne Diagnose bisher keine Ergebnisse – im Sinne eines Erfolgs in der Ursachensuche – erleben können. Daraus könnte eine im Vergleich geringere Motivation für die Beschäftigung mit der Thematik entstanden sein. Eine Familie der Elterngruppe ohne Diagnose schickte den Fragebogen mit dem Kommentar, dass sie das Thema zu sehr belaste, weshalb sie nicht an der Studie teilnehmen wollten, unausgefüllt zurück. Diese Behauptung bleibt jedoch eine These. Die möglicherweise vielfältigen Gründe für eine Nichtteilnahme zu erfassen, war insbesondere bei der Vielzahl von angeschriebenen Eltern, die nicht geantwortet haben, nicht möglich.

4.1 Soziodemographischer Hintergrund

Im Vergleich der soziodemographischen und -ökonomischen Daten zeigte sich, dass die Befragten einen insgesamt homogenen Lebenshintergrund aufwiesen. In den Punkten Alter, Familienstand, Kind im Haushalt, Betreuungsperson des Kindes, Unterstützung der Familie, chronische Erkrankung, höchster Schulabschluss und Berufstätigkeit ergaben sich keine signifikanten Unterschiede. Dies erschien im Hinblick auf den Vergleich der Lebensqualität mittels ULQIE positiv, da unterschiedliche Lebenshintergründe (beispielsweise ein höherer Anteil chronisch Kranker in einer Untersuchungsgruppe) als störende Variable hätten Einfluss nehmen können.

Auch in Bezug auf die Anzahl der Kinder, Geschwister und das Alter der Geschwister zeigte sich kein Unterschied zwischen den Elterngruppen. Zu beachten ist jedoch, dass die Kinder der Studienteilnehmer aus Gruppe I im Vergleich zu den Kindern der Eltern aus Gruppe II signifikant häufiger mehr als ein weiteres betroffenes Geschwisterkind hatten. Grund hierfür könnte sein, dass bei einem Teil der betroffenen Kinder mit bekannter Diagnose von einer erblich bedingten Intelligenzminderung ausgegangen werden kann. In unserer Studie gaben 35,4 % der Befragten an, dass die genetische Ursache vererbt worden sei. Dementsprechend hoch ist die Wahrscheinlichkeit der Vererbung an weitere Kinder. Bei Kindern ohne Diagnose kann die Behinderung exogen oder multifaktoriell bedingt und damit variabel sein, so dass die Wiederholungswahrscheinlichkeit geringer ist.

Die knappe Mehrheit der Studienteilnehmer (57,9 %) gab an, dass ihr Kind ein Junge sei. Ein Überwiegen des männlichen Geschlechts bei den betroffenen Kindern war zu erwarten. Grund hierfür ist die Vielzahl an X-chromosomal bedingten Intelligenzminderungen, die je nach Studie zu einem Geschlechtsverhältnis von ca. 1,5:1 bei der geistigen Behinderung führt (Rost und Klein 2005; Battaglia und Carey 2003). Insofern wäre auch ein weitaus höherer Anteil an männlichen Betroffenen zu erklären gewesen. Die Ursache der Behinderung der Kinder ohne Diagnose kann jedoch auch exogen bedingt und damit mutmaßlich keiner Geschlechtspräferenz unterlegen sein. Dies im Zusammenhang mit der Tatsache, dass die Elterngruppe ohne Diagnose den größeren Anteil der Studienteilnehmer ausmachte, erklärt, warum das Geschlechtsverhältnis der Kinder in unserer Studie nahezu ausgeglichen war.

Die in der Literatur häufig angegebenen Komorbiditäten bei Kindern mit geistiger Behinderung oder Entwicklungsstörung (Stevenson et al. 2003, Reiss 2009, Seidel 2013)

fanden sich auch in den Ergebnissen unserer Studie wieder. Neben Herzfehlern und Epilepsie gab die Hälfte der Eltern weitere Auffälligkeiten, darunter auch psychische Erkrankungen, an. In Bezug auf die Komorbiditäten zeigten sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen.

Die Array-CGH-Untersuchung ermöglicht die Feststellung kleinster genetischer Veränderungen und weist daher im Vergleich zu den anderen genetischen Untersuchungen eine erhöhte Detektionsrate von ca. 10 – 15 % auf (Stankiewicz und Beaudet 2007, Möschler 2008, Shoukier et al. 2012). Der Untersuchungsablauf beginnt jedoch zumeist mit anderen genetischen Untersuchungen wie beispielsweise der Standard-Chromosomenanalyse (Heinrich et al. 2008). Auch die Eltern dieser Studie gaben mehrheitlich an, dass bei ihrem Kind vor der Array-CGH bereits andere genetische Untersuchungen durchgeführt worden sind. Neben der Standard-Chromosomenanalyse wurde oftmals auf das Fragile-X-Syndrom getestet. Eher selten wurde die Subtelomer-Analyse durchgeführt. Es handelt sich bei der vorgelegten Studie um eine retrospektive Analyse, in der die Untersuchung mittels Array-CGH ein bis vier Jahre zurücklag. Mittlerweile hat die Array-CGH sich als primäres Diagnoseverfahren durchgesetzt. Eine zusätzliche Subtelomeranalyse ist nicht notwendig, da entsprechende subtelomere Deletionen mittels Array-CGH erfasst werden.

Eine MRT des Kopfes, die Hinweise auf angeworbene Malformationen oder erworbene Hirnschädigungen geben kann, wurde bei Kindern beider Gruppen durchgeführt. Sie blieb jedoch meist ohne Ergebnis. Eltern der Gruppe II gaben diese Untersuchung jedoch häufiger an als Eltern der Gruppe I. Begründbar wäre dieses Ergebnis durch die Tatsache, dass bei vielen Kindern der Elterngruppe ohne Diagnose weitere diagnostische Untersuchungen (bspw. die Bildgebung) durchgeführt wurden, um die Ursache der Behinderung zu eruieren. Kinder der Elterngruppe I hatten mittels der Array-CGH bereits eine Diagnose erhalten hatten, so dass bei ihnen häufiger keine weiteren diagnostischen Maßnahmen notwendig waren.

Über die genannten Untersuchungen hinaus haben viele Eltern eine wahrscheinlich große Vielzahl weiterer Untersuchungen durchführen lassen, die in ihren Einzelheiten durch den Fragebogen jedoch nicht erfasst werden konnten.

4.2 Lebensqualität

Die Behinderung eines Kindes stellt ein belastendes Lebensereignis für die betroffenen Familien dar. Die Anpassung an die neue Lebenssituation ist von verschiedenen Faktoren abhängig (Canam 1993, Heaman 1995, Oelofsen und Richardson 2006). In der Literatur (Taanila et al. 2002, Rosenthal et al. 2001) ist der positive Effekt einer Diagnosestellung auf den Copingprozess der Eltern beschrieben. Daher ergab sich die Hypothese, dass die Feststellung einer definitiven genetischen Ursache zu einer Verbesserung der elterlichen Lebensqualität führt. Die Studienergebnisse belegten diese These:

Zum einen zeigten sich im Vergleich der ermittelten Lebensqualitätswerte von Gruppe I mit Gruppe II Unterschiede zugunsten der Elterngruppe mit Diagnose. Eltern dieser Gruppe waren zufriedener mit der familiären Situation, hatten ein besseres Allgemeinbefinden und erzielten im Gesamtergebnis des zur Lebensqualitätserfassung genutzten Fragebogens (ULQIE) höhere Werte. Im Vergleich der Mütter beider Gruppen war dieser Unterschied sehr ausgeprägt: Mütter aus der Elterngruppe mit Diagnose wiesen eine signifikant höhere Lebensqualität auf als Mütter aus der Elterngruppe ohne Diagnose. Weiterhin wurde bei Gruppe I eine Verbesserung der Lebensqualität nach Diagnoseerhalt festgestellt. Darüber hinaus zeigten sich in der Gegenüberstellung weiterer Studienergebnisse Gruppenunterschiede in der alltäglichen Lebenssituation und -organisation, die mutmaßlich einen Einfluss auf die Lebensqualität der Eltern haben.

Als Unterschied zwischen den Gruppen ist zu beachten, dass die Kinder der Gruppe I tendenziell schwerer behindert sind. Während bei Kindern der Gruppe II häufig eine Entwicklungsverzögerung erkannt wurde, gaben Eltern der Gruppe I signifikant häufiger an, dass ihr Kind geistig behindert und damit schwerer betroffen sei. Ursache hierfür ist die Tatsache, dass in Fällen mit schwerer geistiger Behinderung häufiger eine genetische Ursache festgestellt werden kann, als bei Kindern mit leichter Intelligenzminderung (Rauch et al. 2006). Außerdem ist zu beachten, dass es sich bei einer Entwicklungsverzögerung, anders als bei der Intelligenzminderung, häufig um eine vorläufige Diagnose handelt, die erst im Verlauf und mit zunehmendem Alter des Kindes durch eine endgültige Diagnose ersetzt wird (Loh 2003). Die weitere kognitive Entwicklung des Kindes ist daher durch diese Diagnose noch nicht eindeutig. Das paradox wirkende Ergebnis, dass die Eltern mit schwerer betroffenen Kindern eine höhere Lebensqualität aufweisen, wurde auch in einer anderen Studie erzielt. In dieser zeigten ebenfalls die Eltern von Kindern, die am schwersten betroffen waren und bei denen die Diagnose

bereits bei der Geburt oder kurze Zeit später feststand, ein besseres Coping als die Eltern von leicht behinderten Kindern (Taanila et al 2002). In anderen Studien wurde dagegen ein anderes Ergebnis erzielt: Die Belastung der Mütter korrelierte negativ mit der Abnahme des IQ ihres Kindes. Die mit einem geringeren IQ einhergehende Zunahme von Verhaltensauffälligkeiten des Kindes wurde als Grund hierfür angeführt (Hauser-Cram et al. 2001, Eisenhower et al. 2005). Diese Studien unterschieden jedoch nicht zwischen genetischen und nicht-genetischen Ursachen.

Die große Mehrheit beider Studiengruppen gab an, dass eine Ursachenabklärung der Behinderung ihres Kindes wichtig für sie sei. Fast alle Eltern (90,4 %), die durch die Array-CGH eine Diagnose erhalten hatten, würden diese Untersuchung noch einmal durchführen lassen. Die große Mehrheit der Elterngruppe ohne Diagnose wünschte die Fortführung der Ursachensuche im Rahmen weiterer genetischer Untersuchungen. Die Eltern gaben eine Vielzahl von Gründen für die Wichtigkeit einer Diagnose an: Eine klare genetische Ursache führt zur Gewissheit, nicht durch das eigene Handeln verantwortlich für die Entwicklungsstörung zu sein. Es war den Eltern weiterhin wichtig, einen Namen und damit eine Legitimation für die Behinderung des eigenen Kindes gegenüber dem sozialen Umfeld, Lehrer, Therapeuten und Behörden zu haben. Die Möglichkeit, Informationen über die Diagnose des Kindes, dessen zukünftige Entwicklung und die geeignetsten Therapieformen zu erlangen, wurde weiterhin häufig genannt. Insbesondere die Mütter fanden es für sich und die eigenen Angehörigen wichtig zu wissen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit der gleichen Behinderung bei weiteren Kindern ist. In anderen Studien begründeten Eltern die Bedeutung einer Diagnose ähnlich (Lenhard et al. 2005, Graungaard und Skov 2006, Makela et al. 2009).

Weiterhin wurden die Studienteilnehmer nach Auswirkungen der Diagnose auf bestimmte Lebensbereiche befragt und die Angaben der Gruppen verglichen. Wie in der Studie von Makela et al. aus dem Jahr 2009 stimmten die Erwartungen an die Auswirkungen einer Diagnose von Gruppe II mit den Erfahrungen von Gruppe I thematisch überein. In einigen Bereichen unterschieden sich die Gruppen jedoch im Ausmaß, dem sie der Auswirkung einer Diagnose beimaßen. Die Unterschiede variierten je nach Lebensbereich, der erfragt wurde:

Mit dem Erhalt einer Diagnose werden die Eltern nicht nur über die Ursache der Behinderung ihres Kindes in Kenntnis gesetzt. Sie erhalten auch Informationen darüber ob bzw. von wem die Chromosomenveränderung möglicherweise vererbt wurde und wie

hoch die Wiederholungswahrscheinlichkeit bei weiteren Kindern ist. Ist die Chromosomenveränderung beispielsweise *de novo* entstanden, besteht für weitere Kinder nahezu kein erhöhtes Risiko. Ein geringes Wiederholungsrisiko bleibt aufgrund der Möglichkeit eines Keimzellmosaiks bestehen (Schaaf und Zschocke 2013). Die Eltern wurden nach Auswirkungen dieser Kenntnisse in Bezug auf die Familienplanung bzw. einen weiteren Kinderwunsch befragt. Die Mehrheit beider Studiengruppen gab an, dass diese Informationen keine Auswirkung auf ihre Familienplanung hätten. Dieses Ergebnis muss vor dem Hintergrund betrachtet werden, dass für die meisten Befragten kein Kinderwunsch mehr bestand. Ursächlich ist, dass diese Studie retrospektiv durchgeführt wurde und auf eine bereits zuvor publizierte Kohorte zurückgriff (Shoukier et al. 2012). Viele Eltern hatten bereits ein Alter erreicht, in dem die Familienplanung vieler Paare abgeschlossen war. Hierfür spricht auch, dass die Geschwister der betroffenen Kinder zumeist älter waren. Unabhängig vom Alter der Eltern ist es auch möglich, dass der erhöhte Alltagsaufwand, der mit der Behinderung eines Kindes verbunden ist (Canam 1993), dazu führt, dass die Eltern ihre Familienplanung früher beenden, als sie es ohne Behinderung des Kindes getan hätten. So erklärte eine Mutter, dass sie gerne ein weiteres Kind bekommen hätte, ihr Alltag dies zurzeit jedoch nicht ermögliche.

Unterschiede zwischen den Gruppen zeigten sich bei der Frage nach Auswirkungen einer Diagnose sowohl auf das Leben des Kindes als auch auf die eigene Person. Eltern der Gruppe I berichteten weniger häufig von Veränderungen als die Eltern der Gruppe II. Thematisch ergaben sich keine Unterschiede. Insbesondere die Mütter beschrieben das Ende der Ursachensuche und die Klarheit einer Diagnose als Befreiung von einer Last. Die Bestätigung, die Behinderung des Kindes nicht durch eigenes Fehlverhalten verursacht zu haben, wurde von vielen Müttern als erleichternd empfunden. In anderen Studien empfanden Eltern diesen Aspekt ebenfalls als wichtig (Lenhard 2005, Makela et al. 2009). Darüber hinaus erklärten die Eltern, seit Diagnosestellung mehr Akzeptanz und Verständnis für das Verhalten ihres Kindes aufbringen zu können. Auch dieser Aspekt steht im Einklang mit der Erkenntnis aus anderen Studien: Eine klare Diagnose kann Eltern helfen, die eigene, neue Situation zu akzeptieren und dadurch positiver mit dieser umzugehen (Rosenthal et al. 2001, Taanila et al. 2002). Ein weiterer häufig genannter Vorteil eines Diagnoseerhalts war die Legitimation der Behinderung des Kindes gegenüber Außenstehenden. Eltern erklärten, dass eine klare, genetische Ursache und ein Name für die Behinderung des Kindes zu mehr Verständnis, Akzeptanz und Unterstützung im sozialen Umfeld führe. Dies wurde auch in anderen Studien gezeigt (Ro-

senthal et al. 2001, Lenhard et al. 2005, Makela et al. 2009). Auch die Eltern der Gruppe II berichteten von einer emotionalen Entlastung. Häufiger als Eltern der Gruppe I gaben sie jedoch auch Veränderungen in Bezug auf die Handlungsoptionen an. Die Vereinfachung der Kommunikation mit Ämtern, Versicherungen und Krankenkassen wurde von dieser Gruppe beispielweise öfters genannt. Aufgrund der unterschiedlichen Beeinträchtigungen der Kinder (Gruppe I: Vorwiegend geistige Behinderung des Kindes; Gruppe II: Vorwiegend Entwicklungsverzögerung des Kindes) ist denkbar, dass einige Eltern der Gruppe I bereits vor Diagnoseerhalt einfacher Therapien bewilligt bekam als die Gruppe II. Weitere prospektive Studien sollten dies näher untersuchen.

Dass Auswirkungen auf die Therapie des Kindes eine wichtige Bedeutung bei dem Wunsch der Eltern nach einer Diagnose haben, ist in anderen Studien bereits gezeigt worden (Rosenthal et al. 2001, Makela et al. 2009). Einige Eltern aus Gruppe I berichteten von Veränderungen im Sinne von gezielteren bzw. individuelleren Therapien. Zwei Elternteile erklärten darüber hinaus, dass die Therapien ihres Kindes seit Diagnosestellung auf das Notwendigste reduziert wurden. Auch sie empfanden die Diagnosestellung als wichtig. Im Unterschied zu den Angaben der Gruppe I, erwartete die Gruppe II häufiger gezieltere, hilfreichere, mehr und individuell auf die Bedürfnisse ihres Kindes angepasste Maßnahmen. Dass eine Diagnosestellung nicht in allen Fällen zu umfangreichen Veränderungen in der Therapieplanung führt, ist nachvollziehbar. Die Kinder, der an der Studie teilnehmenden Eltern, wurden bereits in einem SPZ und somit in einem spezialisierten interdisziplinären Zentrum betreut. Insofern kann von umfangreichen und symptomorientierten Therapiemaßnahmen bereits vor Diagnoseerhalt ausgegangen werden. Anpassungen im Sinne von mehr, anderen oder weniger Therapien werden dann durchgeführt, wenn sich durch die Diagnose neue Schwerpunkte oder Hinweise auf zukünftige Entwicklungen des Kindes ergeben, die vorher nicht absehbar waren. So berichtete ein Elternpaar der Gruppe I beispielsweise von der Fokussierung der Maßnahmen auf die Therapie des Autismus seit Diagnosestellung. Viele Eltern der Gruppe I erklärten jedoch, dass sich nichts geändert hätte. Eine Mutter berichtete, dass bereits vor der Ursachenklärung alle Therapiemöglichkeiten genutzt wurden. Sie empfand eine Diagnosestellung dennoch als sehr wichtig.

Eine Erklärung, weshalb die Eltern der Gruppe I eine höhere Lebensqualität aufwiesen, findet sich im unterschiedlichen Copingverhalten von Eltern mit und ohne Diagnose. Demnach ist insbesondere die Zeit zwischen der Erkenntnis, dass etwas mit dem eige-

nen Kind nicht stimmt, bis zur Klarheit durch eine Diagnose für viele Eltern äußerst belastend (Stewart und Mishel 2000). Laut Canam folgt nach dem ersten Schock meist eine Phase, in der die Situation verleugnet wird (Canam 1993). Madeo et al. fanden heraus, dass Eltern in dieser Zeit ein großes Unsicherheitsgefühl und den Kontrollverlust über die Lebenssituation empfinden. Wird keine Diagnose gestellt, so verharren viele Eltern in dieser Phase mit großen Schwierigkeiten der Anpassung an die neue Lebenssituation (Madeo et al. 2012). Laut Lenhard et al. halten sich die Eltern an der Hoffnung fest, es könne sich um einen kurzfristigen Zustand handeln, statt sich mit der Situation zu arrangieren und eine neue Lebensperspektive für die Familie zu erschaffen (Lenhard et al. 2005). Graungaard und Skov haben in ihrer Studie gezeigt, dass diese Eltern die Suche nach einer Diagnose und die Hoffnung, die sie an eine solche binden, nutzen, um ihre Lebenssituation ertragen zu können. Die Konsequenzen, insbesondere medizinischer Art, die sie mit ihrer Ursachenfeststellung verbinden, bleiben dabei nicht immer gänzlich realistisch (Graungaard und Skov 2006). Auch in unserer Studie gaben einige Eltern der Gruppe II an, auf die Möglichkeit der Heilung durch eine Diagnosestellung zu hoffen.

Eltern mit einer Diagnose ist diese Hoffnung meist genommen. Die Diagnosestellung ermöglicht ihnen jedoch, sich problemorientiert, realistisch und aktiv an die neue Situation anzupassen (Taanila 2002, Lenhard et al. 2005). Auch Eltern dieser Studie berichteten von der Erleichterung, die Ursachensuche abgeschlossen zu haben. Sie gaben an, sich mit der Klarheit einer Diagnose leichter an die Situation anpassen zu können. Bei Betrachtung der Angaben zum Kind und der Lebensumstände der Eltern in dieser Studie, zeigten sich Unterschiede im Alltagsleben der Familien: Kinder der Elterngruppe mit Diagnose besuchten wesentlich häufiger spezielle Fördereinrichtungen (Kindergärten oder Schulen), in denen sie, und damit mutmaßlich auch ihre Eltern, in ihren speziellen Anforderungen unterstützt werden.

Des Weiteren waren Eltern der Gruppe I signifikant häufiger als Eltern der Gruppe II Mitglied einer Selbsthilfegruppe. Eine Vielzahl von Studien konnte zeigen, dass Selbsthilfegruppen einen positiven Effekt auf das Copingverhalten der betroffenen Eltern haben (Canam 1993, Hentinen und Kyngäs 1998, Rahi et al. 2004). Solomon et al. fanden heraus, dass Betroffene durch die Teilnahme an Selbsthilfegruppen ein Gefühl der Zugehörigkeit zu einer Gemeinschaft entwickeln, Kontroll- und Handlungsfähigkeit im Alltagsleben erlernen und ein positiveres Selbstbild entwickeln (Solomon et al. 2001).

Eine Diagnosefindung spielt dabei insofern eine Rolle, als gezeigt werden konnte, dass die Selbsthilfegruppe von den Eltern umso hilfreicher wahrgenommen wird, je ähnlicher das Krankheitsbild von den Kindern der Teilnehmer ist (Taanila et al. 2002, Rosenthal et al. 2001). Darüber hinaus wissen Eltern mit einem „Namen“ für die Situation ihres Kindes, nach welcher Selbsthilfegruppe sie suchen sollen. Eltern ohne Diagnose haben häufig keine Vorstellung, an wen sie sich wenden können (Lenhard et al. 2005).

Veränderungen in der Lebensqualität zeigten sich nicht nur im Gruppen- sondern auch im Geschlechtsvergleich. Mütter der Gruppe I hatten eine signifikant bessere Lebensqualität als Mütter der Gruppe II. Bei den Vätern zeigte sich kein eindeutiger Unterschied. Verglichen mit den Müttern wiesen die Väter der Gruppe II eine höhere Lebensqualität auf.

Es ist bekannt, dass Mütter durch die Behinderung eines Kindes stärker emotional belastet sind als Väter (Beckman 1991, Oelofsen und Richardson 2006). Auch in dieser Studie fanden sich Hinweise auf die höhere Beanspruchung der Frauen in Bezug auf das Kind: Die große Mehrheit der Mütter beider Gruppen gab an, die Betreuung des Kindes ohne Unterstützung des Partners zu übernehmen. Des Weiteren litten sie häufiger unter einer chronischen Erkrankung und arbeiteten im Vergleich zu den Vätern seltener und weniger. Seltener ergab sich daher für die Mütter die Möglichkeit im Rahmen der Zeit am Arbeitsplatz Abstand zur familiären Situation zu gewinnen.

Im Zusammenhang mit den Erkenntnissen anderer Autoren ergaben sich Erklärungen dafür, weshalb insbesondere die Mütter von einem Diagnoseerhalt profitieren. King et al. fanden heraus, dass Mütter ein extrovertiertes Copingverhalten aufweisen und nach möglichst vielen Informationen über die Behinderung ihres Kindes suchen (King et al. 1996). Frey et al. erklären, dass Väter den Schock über die Behinderung des eigenen Kindes vorwiegend auf kognitive Weise mit sich selbst verarbeiten. Gleichzeitig schaffen sie es häufiger, sich von den Problemen des Kindes zu distanzieren. Müttern hingegen hilft vor allem sowohl der Kontakt zu medizinischem Fachpersonal, als auch zu Eltern in einer ähnlichen Situation, beispielsweise im Rahmen einer Selbsthilfegruppe (Frey et al. 1989 nach Pelchat et al. 2009). Diese Faktoren, zusammen mit der ohnehin stärkeren Beanspruchung der Frauen, erklären, weshalb die Mütter ohne Diagnose eine im Vergleich zu den Vätern niedrigere Lebensqualität aufwiesen, und eine Diagnosestellung stärkere Auswirkungen auf sie hatte.

Neben den vorgestellten positiven Erwartungen an eine Diagnose, gab es auch wenige Eltern in dieser Studie, die einer Diagnosestellung aus verschiedenen Gründen kritisch gegenüberstanden. Während viele Studienteilnehmer positive Auswirkungen eines Diagnoseerhalts auf das soziale Umfeld beschrieben oder erwarteten, gab es auch einige, die Angst vor einer Stigmatisierung ihres Kindes durch eine Diagnose hatten. Ähnliche Befürchtungen sind auch in einer anderen Studie von den Eltern berichtet worden (Rosenthal et al. 2001). Weisz konnte zeigen, dass diese Befürchtung teilweise berechtigt ist: Mit einer Diagnose weist das soziale Umfeld charakterliche Eigenschaften betroffener Kinder eher der Behinderung als der individuellen Persönlichkeit des Kindes zu (Weisz 1981). Andere Eltern beschrieben, dass sie Angst vor dem Ergebnis einer Diagnose hätten. Zum einen, weil sie befürchten, die Prognose ihres Kindes könnte noch schlechter sein als von ihnen erwartet, und zum anderen, weil eine Diagnose ihre Hoffnung auf Besserung oder Heilung nehmen könne. Auch in anderen Studien berichteten Eltern, dass eine fehlende Diagnose ihnen die Hoffnung auf Besserung ermögliche (Clarke-Steffen 1993, Rosenthal et al. 2001, Makela et al. 2009). Es ist bekannt, dass Eltern mit Diagnose ihr Leben aktiver gestalten und einen größeren Erfolg in der Anpassung an die Lebenssituation erzielen, während Eltern ohne Diagnose viel Zeit in die Hoffnung auf Besserung oder die Vermeidung der Akzeptanz der Situation investieren (Taanila et al. 2002, Lenhard et al. 2005). Sowohl die Furcht vor einer Stigmatisierung, als auch die Angst vor einer schlechten Prognose, wurden ausschließlich von Eltern ohne Diagnose geäußert. Abgesehen von ersten negativen Reaktionen bei der Diagnosemitteilung, berichtete kein Elternteil mit Diagnose über andauernde Nachteile. Im Rahmen weiterer, prospektiver Studien sollte untersucht werden wie Eltern, die einer Diagnosestellung kritisch gegenüberstanden, auf eine solche reagieren.

Andere Gründe gegen eine Diagnose wurden von wenigen Eltern beider Gruppen genannt. Einige Studienteilnehmer gaben an, dass eine Diagnose zwar Informationen liefern, jedoch nichts an der Situation des Kindes verändern würde. Sie empfanden eine Diagnosestellung als weniger wichtig. Ein Elternpaar, dessen Kind zum Diagnosezeitpunkt bereits volljährig war, erklärte, dass eine Diagnosestellung früher hilfreich gewesen wäre. Mit zunehmendem Alter des betroffenen Kindes hätten sie sich aber mit der Situation arrangiert. Sie empfanden daher eine Diagnosestellung zum jetzigen Zeitpunkt als weniger bedeutend. Dass der Wunsch nach einer Diagnose im Laufe der Jahr bei den Eltern abnimmt, ist auch in einer anderen Studien gezeigt worden (Makela et al. 2009, Rosenthal et al. 2001). Unklar bleibt, ob eine Diagnose den Copingprozess der Eltern

nur beschleunigt oder nachhaltig zu einer höheren Lebensqualität führt. Auch diese Thematik könnte im Rahmen weiterer Studien untersucht werden.

In der Diskussion über die Auswirkungen einer Diagnose muss beachtet werden, dass diese nicht allein vom Ergebnis, sondern auch von der Art der Diagnosemitteilung sowie der Kommunikation während des gesamten diagnostischen Prozesses abhängen (Graungaard und Skov 2006, Ashtiani et al. 2014). Reiff et al. erklärten in ihrer Studie, dass eine ausführliche Vorbereitung der Eltern durch medizinische Fachkräfte schon vor Diagnoseerhalt wichtig ist. Ausführliche Informationen, Hilfe zur eigenen Informationssuche und die Planung der Diagnosemitteilung in einer für die Eltern optimalen Weise, beispielsweise persönlich oder telefonisch durch einen Spezialisten, helfen ihnen, den diagnostischen Prozess besser zu verstehen (Reiff et al. 2012). Die Eltern dieser Studie zeigten sich größtenteils gut informiert. Die große Mehrheit konnte Angaben über die Art und die Ursache der Chromosomenveränderung machen. Außerdem fühlte sich die Mehrheit der Studienteilnehmer ausreichend informiert. Verbesserungsvorschläge bezogen sich zumeist auf den Wunsch nach weiteren Informationen, beispielsweise zum Krankheitsbild, zu anderen Kindern mit der gleichen Diagnose oder zu Therapien. Außerdem berichteten die Eltern über den Wunsch modernere und erfolgversprechendere Verfahren bereits früher anzuwenden, um den aufwendigen diagnostischen Prozess abzukürzen. Eine frühere Studie zeigte, dass Eltern sogar bereit waren, für ein erfolgversprechenderes Verfahren mit der Aussicht auf einen früheren Diagnoseerhalt zu zahlen (Regier et al. 2009). Laut Ropers und Ullmann ist aufgrund des nachgewiesenen Erfolges moderner genetischer Methoden wie der Array-CGH in Zukunft ein früherer Einsatz dieser Untersuchungen zur Abklärung von geistigen Behinderungen unklarer Ursache anzunehmen (Ropers und Ullmann 2007).

4.3 Fazit und Ausblick

Ziel dieser Studie war es, die Auswirkung einer klaren Diagnosestellung mittels genetischer Methoden (Array-CGH) auf die Lebensqualität der Eltern von entwicklungsverzögerten oder geistig behinderten Kindern zu untersuchen.

Die zu Beginn aufgestellten Haupthypothesen konnten bestätigt werden: Es zeigte sich, dass ein Diagnoseerhalt zu einer Verbesserung der Lebensqualität der betroffenen Eltern, insbesondere der Mütter, führt. Eltern der Gruppe ohne Diagnose empfanden einen

Diagnoseerhalt als ebenso wichtig wie die Eltern mit Diagnose und wünschten sich mehrheitlich eine Fortführung der Ursachensuche mit weiteren genetischen Untersuchungen.

Nicht alle Fragen konnten, insbesondere aufgrund des retrospektiven Charakters dieser Untersuchung, geklärt werden. Die Auswirkung einer Diagnose auf Eltern, die einer solchen skeptisch gegenüberstehen, bleibt beispielsweise ungeklärt. Diese und andere Fragen bilden die Grundlage für eine weitere prospektive Folgestudie.

In Bezug auf die Erkenntnisse für die Betreuung der untersuchten Familien bleibt festzuhalten, dass eine Diagnosemitteilung hilfreich für den Copingprozess der Eltern ist. Darüber hinaus helfen ihnen soziale Anbindungen an Eltern in einer ähnlichen Situation sowie umfangreiche, informative Kontakte zu medizinischem Fachpersonal.

Die Ergebnisse der vorliegenden Promotionsarbeit wurden für eine englische Fachveröffentlichung zusammengestellt, die kürzlich zur Publikation in *Clinical Genetics* angenommen wurde (Lingen et al. 2015). Die Publikation findet sich im Anhang dieser Promotionsarbeit. Im Anschluss an die Datenerhebung für diese Arbeit wurde eine prospektive Studie begonnen, die die Lebensqualität der Eltern vor Einleitung der genetischen Diagnostik (präanalytisch) und ca. ein Jahr nach Erhalt des Ergebnisses (postanalytisch mit 2 Gruppen: Gruppe I erhält ein genetisches Ergebnis, Gruppe II bleibt ohne Ergebnis) evaluiert. Zusätzlich zu Chromosomenstörungen werden auch monogene Ursachen von geistiger Behinderung erfasst.

5 Zusammenfassung

Die Behinderung eines Kindes verändert das Alltagsleben betroffener Familien. Bleibt die Ursache der Entwicklungsstörung oder Intelligenzminderung unklar, können viele Fragen nicht beantwortet werden. Ziel dieser Studie war es, die Auswirkung einer klaren Diagnosestellung mittels genetischer Methoden (Array-CGH) auf die Lebensqualität der Eltern behinderter Kinder zu untersuchen.

Im Rahmen einer retrospektiven schriftlichen Untersuchung mittels Fragebögen wurden 171 Väter und Mütter befragt. Ihre Kinder wurden in einem SPZ in Göttingen, Braunschweig oder Kassel betreut. Im Zeitraum von September 2007 bis März 2011 wurde bei ihnen eine Array-CGH-Untersuchung am Institut für Humangenetik der Universität Göttingen durchgeführt. Bei den Kindern von 56 Elternteilen (Gruppe I) konnte durch diese Untersuchung eine Chromosomenstörung festgestellt werden, die die Entwicklungsstörung bzw. Intelligenzminderung eindeutig erklärt. Bei den Kindern von 115 Vätern und Müttern (Gruppe II) konnte hingegen keine ursächliche Chromosomenstörung gefunden werden. Diese beiden Elterngruppen wurden hinsichtlich ihrer Daten zur häuslichen, gesundheitlichen und sozioökonomischen Situation, zu familiären und partnerschaftlichen Beziehungsstrukturen, zur Behinderung des Kindes, zum sozialen Umfeld und zur persönlichen Einstellung gegenüber einer Diagnosestellung und deren Vermittlung verglichen. Die Ergebnisse wurden in Bezug zu den mittels des evaluierten Fragebogens ULQIE erfassten Lebensqualitätswerten gesetzt.

In Zusammenschau aller Ergebnisse zeigte sich, dass die Diagnosestellung positive Auswirkungen auf die Lebensqualität der betroffenen Eltern hat. Die Lebensqualität der Elterngruppe mit Diagnose verbesserte sich im Vergleich der Werte vor und nach Diagnosestellung. Die Elterngruppe mit Diagnose wies trotz kognitiv schwerer beeinträchtigter Kinder eine höhere Lebensqualität auf als die Elterngruppe ohne Diagnose. Insbesondere die Mütter profitierten signifikant von einem Diagnoseerhalt. Die Lebensqualität der Mütter mit Diagnose erwies sich als signifikant höher als die der Mütter ohne Diagnose.

Dem Großteil der Studienteilnehmer beider Gruppen war eine genetische Diagnosesicherung wichtig. Die Eltern begründeten dies folgendermaßen: Eine Diagnose eröffnet die Möglichkeit, Informationen über die Behinderung des Kindes, dessen zukünftige Entwicklung und die geeignetsten Therapieformen zu erlangen. Weiterhin legitimiert

eine benennbare Ursache die Behinderung des Kindes vor dem sozialen Umfeld, den Lehrern, Therapeuten und Behörden. Beide Faktoren wurden von den Eltern als Erleichterung im Alltag beschrieben. Insbesondere den Müttern war darüber hinaus die Gewissheit, nicht durch eigenes Fehlverhalten verantwortlich für die Entwicklungsstörung ihres Kindes zu sein, wichtig. Einen Vorteil für sich und die eigenen Angehörigen sahen sie weiterhin in der Kenntnis über das Wiederholungsrisiko der gleichen Behinderung bei weiteren Kindern.

Es wurden verschiedene Faktoren identifiziert, die mutmaßlich mit der Erhöhung der Lebensqualität durch eine Diagnose assoziiert sind: Neben der Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe scheint auch eine an die Anforderungen des Kindes angepasste Betreuung in einer speziellen Einrichtung (Kindergarten/Schule), insbesondere für die Mütter, hilfreich.

Mit der Durchführung der genetischen Diagnostik und der Ergebnismitteilung war ein Großteil der Eltern zufrieden. Verbesserungsvorschläge bezogen sich auf einen zusätzlichen Informationserhalt und häufigere, ausführlichere Gespräche mit medizinischem Fachpersonal. Auch der Wunsch, moderne genetische Verfahren wie die Array-CGH früher anzuwenden, um den Diagnoseprozess zu verkürzen, wurde geäußert.

Die Ergebnisse dieser Studie sollten zur Verbesserung der Betreuung und Diagnostik von Kindern mit unklarer Entwicklungsstörung und ihren Familien beitragen. In Bezug auf dieses Ziel bleibt festzuhalten, dass eine Diagnosemitteilung hilfreich für den Copingprozess der Eltern ist. Darüber hinaus helfen ihnen soziale Kontakte mit Eltern in einer ähnlichen Situation (Selbsthilfegruppen) sowie umfangreiche, informative Kontakte zu medizinischem Fachpersonal. Diese Aspekte sollten in der Betreuung der Familien weiterhin fokussiert werden.

6 Literaturverzeichnis

Ablon J (2000): Parents' responses to their child's diagnosis of neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 93, 136 – 142

Ashtiani S, Makela N, Carrion P, Austin J (2014): Parents' experiences of receiving their child's genetic diagnosis: A qualitative study to inform clinical genetics practice. *Am J Med Genet Part A* 164A, 1496 – 1502

Battaglia A, Carey JC (2003): Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation: An overview. *Am J Med Genet Part C* 117C, 3 – 14

Beckman PJ (1991): Comparison of mothers' and fathers' perceptions of the effect of young children with and without disabilities. *Am J Ment Retard* 95, 585 – 595

Bengel J: Rehabilitation. In: Buddeberg C, Abel T (Hrsg.): *Psychosoziale Medizin: Mit 84 Tabellen*. Springer Verlag, Berlin 2004, 521 – 536

Bengel J, Töns N, Schliehe F: Internationale Klassifikation der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit (ICF). In: Brähler E, Strauß B (Hrsg.): *Enzyklopädie der Psychologie, Themenbereich D: Praxisgebiete, Serie VIII: Medizinische Psychologie, Band 1: Grundlagen der Medizinischen Psychologie*. Hogrefe-Verlag, Göttingen 2012, 42 – 72

Böhmer S, Ravens-Sieberer U: Das Konzept der Lebensqualität in der gesundheitsbezogenen Forschung. In: Schwarzer R (Hrsg.): *Enzyklopädie der Psychologie, Themenbereich C: Theorie und Forschung, Serie X: Gesundheitspsychologie, Band 1: Gesundheitspsychologie*. Hogrefe-Verlag, Göttingen 2005, 369 – 386

Bommer C, Trimborn M (2011): Zytogenetische Diagnostik. *Gynäkologe* 44, 270 – 277

Büchi S, Scheuer E: Gesundheitsbezogene Lebensqualität. In: Buddeberg C, Abel T (Hrsg.): *Psychosoziale Medizin: Mit 84 Tabellen*. Springer Verlag, Berlin 2004, 432 – 445

Bullinger M, Pöppel E (1988): Lebensqualität in der Medizin: Schlagwort oder Forschungsansatz. *Dtsch Arztebl* 85, 679 – 680

Canam C (1993): Common adaptive tasks facing parents of children with chronic conditions. *J Adv Nurs* 18, 46 – 53

Castello A, Grünke M, Beelmann A: 7. Lernschwächen bei Entwicklungsverzögerungen. In: Lauth GW, Brunstein J, Grünke M (Hrsg.): *Interventionen bei Lernstörungen: Förderung, Training und Therapie in der Praxis*. Hogrefe-Verlag, Göttingen 2014, 90 – 100

Charieté-Universitätsmedizin Berlin (2015): genetik.chariete.de/diagnostik/array_cgh/ (Stand: 22.01.2015)

Chelly J, Khelfaoui M, Francis F, Chérif B, Bienvenu T (2006): Genetics and pathophysiology of mental retardation. *Eur J Hum Genet* 14, 701 – 713

- Clarke-Steffen L (1993): Waiting and not knowing: The diagnosis of cancer in a child. *J Pediatr Oncol Nurs* 10, 146 – 153
- Cloerkes G: *Soziologie der Behinderten: Eine Einführung*. (Edition S), 3. Auflage; Winter-Verlag, Heidelberg 2007
- Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S, Cunniff C, Graham JM, Jones MC, Kaback MM et al. (1997): Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet* 72, 468 – 477
- Daseking M, Janke N, Petermann F (2006): Intelligenzdiagnostik. *Monatsschr Kinderheilkd* 154, 314 – 319
- de Vries BB, Pfundt R, Leisink M, Koolen DA, Vissers LE, Janssen IM, Reijmersdal S, Nillesen WM, Huys EH, Leeuw Nd et al. (2005): Diagnostic genome profiling in mental retardation. *Am J Hum Genet* 77, 606 – 616
- Diekmann A: *Empirische Sozialforschung: Grundlagen, Methoden, Anwendungen* (Rowohlt's Enzyklopädie 551); Rowohlt Taschenbuchverlag, Reinbek bei Hamburg 1995
- Dilling H, Freyberger HJ: *Taschenführer zur ICD-10-Klassifikation psychischer Störungen*, 5. Auflage; Verlag Hans Huber, Bern 2010
- DIMIDI: Deutsches Institut für medizinische Dokumentation und Information (2005), URL:http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/icf/endaussage/icf_endfassung-2005-10-01.pdf (Stand: 20.01.2015)
- Drews CD, Yeargin-Allsopp M, Decouflé P, Murphy CC (1995): Variation in the influence of selected sociodemographic risk factors for mental retardation. *Am J Public Health* 85, 329 – 334
- Eisenhower AS, Baker BL, Blacher J (2005): Preschool Children with Intellectual Disabilities: Syndrome Specificity, Behaviour Problems, and Maternal Well-Being. *J Intellect Disabil Res* 49, 657 – 671
- Folkman S, Lazarus RS (1980): An Analysis of Coping in a Middle-Aged Community Sample. *J Health Soc Behav* 21, 219 – 239
- Fombonne E (2009): Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res* 65, 591 – 598
- Freund AM, Ziegelmann JP: Lebensqualität: Die Bedeutung von Selektion, Optimierung und Kompensation. In: Bengel J, Jerusalem M (Hrsg.): *Handbuch der Gesundheitspsychologie und Medizinischen Psychologie*. Hogrefe-Verlag, Göttingen 2009, 475 – 483
- Gaese F: Intelligenzminderung (F7). In: Schanze C. (Hrsg.): *Psychiatrische Diagnostik und Therapie bei Menschen mit Intelligenzminderung: Ein Arbeits- und Praxisbuch für Ärzte, Psychologen, Heilerziehungspfleger und -pädagogen*. Schattauer-Verlag, Stuttgart 2014, 216 – 232

Goldbeck L, Storck M (2002): Das Ulmer-Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE): Entwicklung und psychometrische Eigenschaften. *Z Klin Psychol* 31, 31 – 39

Graungaard AH, Skov L (2006): Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child Care Health Dev* 33, 296 – 307

Hauser-Cram P, Warfield ME, Shonkoff JP, Krauss MW (2001): Children with disabilities: a longitudinal study of child development and parent well-being. *Monogr Soc Res Child Dev* 66, 1 – 131

Heaman DJ (1995): Perceived stressors and coping strategies of parents who have children with developmental disabilities: a comparison of mothers with fathers. *J Pediatr Nurs* 10, 311 – 320

Heinrich U, von Voss H, Rost I (2008): Array-CGH in der Routinediagnostik bei geistiger Entwicklungsstörung. *J Lab Clin Med* 32, 298 – 307

Hentinen M, Kyngäs H (1998): Factors associated with the adaptation of parents with a chronically ill child. *J Clin Nurs* 7, 316 – 324

King GA, King SM, Rosenbaum PL (1996): How Mothers and Fathers View Professional Caregiving for Children with Disabilities. *Develop Med Child Neurol* 38, 397 – 407

Kobrynski LJ, Sullivan KE (2007): Velocardiofacial syndrome, DiGeorge Syndrome: the chromosome 22q11.2 deletion syndromes. *Lancet* 370, 1443 – 1452

Laux L, Weber H: Bewältigung von Emotionen. In: Scherer KR (Hrsg.): *Enzyklopädie der Psychologie. Themenbereich C: Theorie und Forschung. Serie IV: Motivation und Emotion. Band 3: Psychologie der Emotion.* Hogrefe-Verlag, Göttingen 1990, 560 – 629

Lazarus RS, Launier R: Stressbezogene Transaktion zwischen Person und Umwelt. In: Nitsch JR, Allmer H (Hrsg.): *Stress: Theorien, Untersuchungen, Maßnahmen.* Verlag Hans Huber, Bern 1981, 213 – 260

Lenhard W, Breitenbach E, Ebert H, Schindelhauer-Deutscher HJ, Henn W (2005): Psychological benefit of diagnostic certainty for mothers of children with disabilities: lessons from Down syndrome. *Am J Med Genet A* 133A, 170 – 175

Leonard H, Wen X (2002): The epidemiology of mental retardation: challenges and opportunities in the new millennium. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 8, 117 – 134

Lingen M, Albers L, Borchers M, Haass S, Gärtner J, Schröder S, Goldbeck L, von Kries R, Brockmann K, Zirn B (2015): Obtaining a genetic diagnosis in a child with disability: impact of parental quality of life. *Clin Genet*, DOI: 10.1111/cge.12629 (im Druck)

Macha T, Petermann F (2006): Psychologische Tests in der Pädiatrie. *Monatsschr Kinderheilkd* 154, 298 – 304

Madeo AC, O'Brien KE, Bernhardt BA, Biesecker BB (2012): Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *Am J Med Genet A* 158A, 1877 – 1884

Makela NL, Birch PH, Friedman JM, Marra CA (2009): Parental perceived value of a diagnosis for intellectual disability (ID): a qualitative comparison of families with and without a diagnosis for their child's ID. *Am J Med Genet A* 149A, 2393 – 2402

Mayer HO: Interview und schriftliche Befragung, 3. Auflage, Oldenbourg Wissenschaftsverlag, München 2006

Micheel H: Quantitative empirische Sozialforschung (UTB Soziale Arbeit, Erziehungswissenschaften 8439); Ernst Reinhardt Verlag, München 2010

Möschler JB (2008): Medical genetics diagnostic evaluation of the child with global developmental delay or intellectual disability. *Curr Opin Neurol* 21, 117 – 122

Oelofsen N, Richardson P (2006): Sense of coherence and parenting stress in mothers and fathers of preschool children with developmental disability. *J Intellect Dev Disabil* 31, 1 – 12

Patterson JM, Garwick AW, Bennett FC, Blum RW (1997): Social support in families of children with chronic conditions: supportive and nonsupportive behaviors. *J Dev Behav Pediatr* 18, 383 – 391

Pelchat D, Ricard N, Bouchard JM, Perreault M, Saucier JF, Berthiaume M, Bisson J (1999): Adaptation of parents in relation to their 6-month-old infant's type of disability. *Child Care Health Dev* 25, 377 – 397

Pelchat D, Levert MJ, Bourgeois-Guérin V (2009): How do mothers and fathers who have a child with a disability describe their adaptation/ transformation process? *J Child Health Care* 13, 239 – 259

Plenge RM, Stevenson RA, Lubs HA, Schwartz CE, Willard HF (2002): Skewed X-chromosome inactivation is a common feature of X-linked mental retardation disorders. *Am J Hum Genet* 71, 168 – 173

Radoschewski M (2000): Gesundheitsbezogene Lebensqualität - Konzepte und Maße: Entwicklungen und Stand im Überblick. *Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch - Gesundheitsschutz* 43, 165 – 189

Rahi JS, Manaras I, Tuomainen H, Hundt GL (2004): Meeting the needs of parents around the time of diagnosis of disability among their children: evaluation of a novel program for information, support, and liaison by key workers. *Pediatrics* 114, 477 – 482

Rauch A, Hoyer J, Guth S, Zweier C, Kraus C, Becker C, Zenker M, Hüffmeier U, Thiel C, Rüschemdorf F et al. (2006): Diagnostic Yield of Various Genetic Approaches in Patients With Unexplained Developmental Delay or Mental Retardation. *Am J Med Genet Part A* 140A, 2063 – 2074

- Regier DA, Friedmann JM, Makela N, Ryan M, Marra CA (2009): Valuing the benefit of diagnostic testing for genetic causes of idiopathic developmental disability: willingness to pay from families of affected children. *Clin Genet* 75, 514 – 521
- Rehder H, Fritz Barbara (2005): Zu den genetischen Ursachen der mentalen Retardierung. *Wien Med Wochenschr* 155, 258 – 267
- Reiff M, Bernhardt BA, Mulchandani S, Soucier D, Cornell D, Pyeritz RE, Spinner NB (2012): “What does it mean?”: Uncertainties in understanding results of chromosomal microarray testing. *Genet Med* 14, 250 – 258
- Reimann S, Pohl J: Stressbewältigung. In: Renneberg B, Hammelstein P (Hrsg.): *Gesundheitspsychologie*. Springer Medizin Verlag, Heidelberg 2006, 217 – 227
- Reiss AL (2009): Childhood developmental disorders: an academic and clinical convergence point for psychiatry, neurology, psychology and pediatrics. *J Child Psychol Psychiatry* 50, 87 – 98
- Remschmidt H, Kamp-Becker I (2007): Das Asperger-Syndrom – eine Autismus-Spektrum-Störung. *Dtsch Arztebl* 104, 873 – 882.
- Remschmidt H, Theisen FM, Quaschner K, Wehmeier PM: Kinder- und Jugendpsychiatrie: Intelligenzminderungen. In: Gortner L, Meyer S, Sitzmann FC (Hrsg.): *Pädiatrie: 304 Tabellen*. Thieme Verlag, Stuttgart 2012, 775 – 811
- Renneberg B, Lippke S: Lebensqualität. In: Renneberg B, Hammelstein P (Hrsg.): *Gesundheitspsychologie*. Springer Medizin Verlag, Heidelberg 2006, 29 – 33
- Rithey CD (2003): Learning difficulties: what the neurologist needs to know. *J Neurol Neurosurg Psychiatr*. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 74, 30 – 36
- Roeleveld N, Zielhuis GA, Gabreëls F (1997): The prevalence of mental retardation: a critical review of recent literature. *Dev Med Child Neurol* 39, 125 – 132
- Ropers HH (2008): Genetics of intellectual disability. *Curr Opin Genet Dev* 18, 241 – 250
- Ropers HH, Ullmann R: Neue Technologien für Genomforschung und Diagnostik. In: Schmidtke J, Müller-Röber B, van den Daele W, Hucho F, Köchy K, Sperling K, Rheinberger H, Wobus AM, Boysen AM et al. (Hrsg.): *Gendiagnostik in Deutschland: Status quo und Problemerkundung; Supplement zum Gentechnologiebericht*. Forum W – Wissenschaftlicher Verlag, Limburg an der Lahn 2007, 21 – 32
- Rosenthal ET, Biesecker LG, Biesecker BB (2001): Parental attitudes toward a diagnosis in children with unidentified multiple congenital anomaly syndromes. *Am J Med Genet* 103, 106 – 114
- Rost I, Klein H (2005): Genetische Diagnostik bei mentaler Retardierung. *J Lab Med* 29, 152 – 161
- Rüger U, Blomert AF, Förster W: *Coping: Theoretische Konzepte, Forschungsansätze, Messinstrumente zur Krankheitsbewältigung*; Hogrefe-Verlag, Göttingen 1990

- Sagoo GS, Butterworth AS, Sanderson S, Shaw-Smith C, Higgins, Julian PT, Burton H (2009): Array CGH in patients with learning disability (mental retardation) and congenital anomalies: updated systematic review and meta-analysis of 19 studies and 13,926 subjects. *Genet Med* 11, 139 – 146
- Salvador-Carulla L, Bertelli M (2008): 'Mental retardation' or 'intellectual disability': time for a conceptual change. *Psychopathology* 41, 10 – 16
- Schaaf CP, Zschocke J: *Basiswissen Humangenetik*, 2. Auflage; Springer Verlag, Berlin 2013
- Schanze C: Intelligenzminderung und psychische Störung – Grundlagen, Epidemiologie, Erklärungsansätze. In: Schanze C (Hrsg.): *Psychiatrische Diagnostik und Therapie bei Menschen mit Intelligenzminderung*. Schattauer-Verlag, Stuttgart 2014, 21 – 29
- Schlack HG, Esser G: Umschriebene Entwicklungsstörungen. In: Schlack HG, Kries R, Thyen U (Hrsg.): *Sozialpädiatrie: Gesundheitswissenschaft und pädiatrischer Alltag*. Springer Verlag, Berlin 2009, 157 – 187
- Schnell R, Hill PB, Esser E: *Methoden der empirischen Sozialforschung*, 9. Auflage; Oldenbourg-Wissenschaftsverlag, München 2011
- Schumacher J, Hinz A, Brähler E (2002): Zur Validität retrospektiver Datenerhebungen: Das elterliche Erziehungsverhalten in der Erinnerung junger Erwachsener und ihrer Eltern im Vergleich. *Zeitschrift für Differentielle und Diagnostische Psychologie* 23, 459 – 474
- Schuntermann MF: *Einführung in die ICF: Grundkurs - Übungen - offene Fragen*, 4. Auflage; Ecomed-Verlag, Heidelberg 2013
- Seidel M: Geistige Behinderung- eine Einführung. In: Bienstein P, Rojahn J (Hrsg.): *Selbstverletzendes Verhalten bei Menschen mit geistiger Behinderung: Grundlagen, Diagnostik und Intervention*. Hogrefe-Verlag, Göttingen 2013, 11 – 28
- Shoukier M, Klein N, Auber B, Wickert J, Schröder J, Zoll B, Burfeind P, Bartels I, Alsat EA, Lingen M et al. (2012): Array CGH in patients with developmental delay or intellectual disability: are there phenotypic clues to pathogenic copy number variants? *Clin Genet* 83, 53 – 65
- Solomon M, Pistrang N, Barker C (2001): The benefits of mutual support groups for parents of children with disabilities. *Am J Community Psychol* 29, 113 – 132
- Stankiewicz P, Beaudet AL (2007): Use of array CGH in the evaluation of dysmorphology, malformations, developmental delay, and idiopathic mental retardation. *Curr Opin Genet Dev* 17, 182 – 192
- Stevenson RE, Procopio-Allen AM, Schroer RJ, Collins JS (2003): Genetic syndromes among individuals with mental retardation. *Am J Med Genet A* 123A, 29 – 32
- Stewart JL, Mishel MH (2000): Uncertainty in childhood illness: A synthesis of the parent and child literature. *Sch Inq Nurs Pract* 14, 299 – 319

Stöckler-Ipsiroglu S: Globale Entwicklungsverzögerung und mentale Retardierung. In: Gahr M, Speer C (Hrsg.): Pädiatrie: Mit 366 Tabellen. Springer Verlag, Berlin 2013, 246 – 247

Straßburg HM: Sozialpädiatrische Versorgung in Deutschland. In: Kerbl R, Thun-Hohenstein L, Damm L, Waldhauser F (Hrsg.): Kinder und Jugendliche im besten Gesundheitssystem der Welt. Springer Verlag, Wien 2011, 91 – 102

Taanila A, Syrjälä L, Kokkonen J, Järvelin M (2002): Coping of parents with physically and/or intellectually disabled children. *Child Care Health Dev* 28, 73 – 86

The WHOQOL Group (1998): The world health organization quality of life assessment (WHOQOL): Development and general psychometric properties. *Soc Sci Med* 46, 1569 – 1585

Tzschach A, Ropers H (2007): Genetik der mentalen Retardierung. *Dtsch Ärztebl* 104, 1400 – 1405

von Loh S: Entwicklungsstörungen bei Kindern: Medizinisches Grundwissen für pädagogische und therapeutische Berufe; Kohlhammer Verlag, Stuttgart 2003

Waldschmidt A: Ist Behindertsein normal? Behinderung als flexibelnormalistisches Dispositiv. In: Cloerkes G (Hrsg.): Wie man behindert wird: Texte zur Konstruktion einer sozialen Rolle und zur Lebenssituation betroffener Menschen, Band 1. Universitätsverlag Winter, Heidelberg 2003, 83 – 101

Warnke A: Tiefgreifende Entwicklungsstörungen. In: Möller HJ, Laux G, Kapfhammer HP (Hrsg.): Psychiatrie und Psychotherapie, Band II: Spezielle Psychiatrie. Springer Medizin Verlag, Heidelberg 2008, 1151 – 1160

Weisz JR (1981): Effects of the "Mentally Retarded" Label on Adult Judgments About Child Failure. *J Abnorm Psychol* 90, 371 – 374

Winnepenninckx B, Rooms L, Kooy RF (2003): Mental Retardation: A review of the genetic causes. *Br J Dev Disabil* 96, 29 – 44

Zerres K, Grimm T, Rudnik-Schöneborn (2007): Humangenetische Beratung. *Medgen* 19, 255 – 264

Anhang

Anlage 1: Eltern-Fragebogen - auffällige Array-CGH.....	82
Anlage 2: Eltern-Fragebogen - unauffällige Array-CGH.....	87
Anlage 3: Soziodemographische und ökonomische Daten	92
Anlage 4: Daten über Geschwister	93
Anlage 5: Daten über das betroffene Kind	94
Anlage 6: Diagnoseverfahren	95
Anlage 7: Diagnosestellung.....	96
Anlage 8: Auswirkungen der Diagnose.....	97
Anlage 9: Publikation Lingen et al. in <i>Clinical Genetics</i>	99

Anlage 1: Eltern-Fragebogen - auffällige Array-CGH

Elternfragebogen (auffällige Array CGH)

Eltern-Fragebogen

Bitte kreuzen Sie die zutreffende Antwort an oder schreiben Sie Ihre Antwort in die vorbereiteten Zeilen oder ergänzend auf die Rückseiten.

Fragen zu Ihrer Person:

Ich bin: die Mutter der Vater die Pflegemutter der Pflegevater

Wie alt sind Sie? Jahre

Ich bin: verheiratet ledig geschieden verwitwet

Wer lebt derzeit in Ihrem Haushalt?

Lebt das betroffene Kind in Ihrem Haushalt? ja nein

Wie viele Kinder haben Sie?

Welches Alter und welches Geschlecht haben Ihre Kinder?

- | | | | |
|----------|--------------------------------|----------------------------------|--------------------|
| 1. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 2. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 3. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 4. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 5. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |

Weitere Kinder:

Zeigen sich auch bei Ihren anderen Kindern Entwicklungsauffälligkeiten? nein ja

Falls Ja: Welches Kind zeigt welche Entwicklungsauffälligkeiten?

Wer übernimmt den Großteil der Betreuung des betroffenen Kindes? ich
mein Partner andere wenn andere, wer?

Wer unterstützt Sie noch bei der Betreuung Ihres betroffenen Kindes? Familienhilfe

Pflegedienst Wie viele Stunden pro Woche?

Andere Person(en) wenn andere, wer?:

Haben Sie eine chronische Erkrankung (z.B. Diabetes, Multiple Sklerose, Migräne o.ä.)

nein ja falls ja, welche?

Was ist Ihr höchster Bildungsabschluss?

- | | | |
|--|--|---|
| Kein Schulabschluss <input type="checkbox"/> | Hauptschulabschluss <input type="checkbox"/> | Mittlere Reife <input type="checkbox"/> |
| Fachhochschulreife/Abitur <input type="checkbox"/> | Abgeschlossenes Studium <input type="checkbox"/> | |

Sind Sie derzeit berufstätig? nein ja falls ja, wie viele Stunden pro Woche?

Elternfragebogen (auffällige Array CGH)

Fragen zu Ihrer Lebensqualität

Die folgenden Fragen beziehen sich auf Ihr Befinden in dem Monat, bevor die Chromosomenveränderung bei Ihrem Kind festgestellt wurde und auf den letzten Monat. Bitte beantworten Sie folgende Fragen so, wie es Ihrer Erinnerung an Ihr eigenes Empfinden am besten entspricht.

	Ein Monat vor Diagnose					Im letzten Monat				
	1= nie	2= selten	3= manch- mal	4= oft	5= immer	1= nie	2= selten	3= manch- mal	4= oft	5= immer
Ich bin aktiv und voller Energie	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe körperliche Beschwerden	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich erschöpft	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann gut schlafen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann gut essen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich fit	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe Schmerzen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann mich gut konzentrieren	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich mache mir Sorgen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe Mühe, mich zu etwas aufzuraffen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin hoffnungsvoll und zuversichtlich	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin belastbar	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin reizbar und nervös	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann eigene Wünsche und Bedürfnisse erfüllen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin niedergeschlagen und unglücklich	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe genügend Gelegenheit Freunde/Bekannte zu treffen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich im Kreis meiner Familie wohl	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Mein Verhältnis zu meinen Kindern ist zufriedenstellend	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin mit meiner Partnerschaft zufrieden	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe jemanden, mit dem ich vertrauensvoll reden kann	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich gerate schnell in Streit und Auseinandersetzungen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin im Beruf/im Haushalt voll leistungsfähig	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann die wichtigsten Aufgaben erledigen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Die Betreuung meiner Kinder belastet mich stark	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe ausreichend freie Zeit für mich persönlich	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe genügend Zeit für meinen Partner	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich durch die Krankheit meines Kindes belastet	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Wir können uns in der Familie gegenseitig stützen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Wir können in der Familie offen miteinander reden	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

Elternfragebogen (auffällige Array CGH)

Fragen zu Ihrem Kind mit der Chromosomenveränderung

Mein Kind mit der Chromosomenveränderung ist: ein Mädchen ein Junge

Wie alt ist Ihr Kind? Jahre

Wie alt war Ihr Kind als die Chromosomenveränderung festgestellt wurde? Jahre

Was sind die Einschränkungen Ihres Kindes? Entwicklungsverzögerung

Geistige Behinderung Herzfehler Epilepsie

Weitere angeborene Fehlbildungen:

Weitere Auffälligkeiten:

Wann ist Ihnen zum ersten Mal aufgefallen, dass sich Ihr Kind verzögert entwickelt?

bei der Geburt im ersten Lebensjahr im Alter von 2 bis 6 Jahren

im Schulalter

Wann ist den Ärzten zum ersten Mal aufgefallen, dass sich Ihr Kind verzögert entwickelt?

Zur gleichen Zeit wie mir

Später Wieviel später? Monate/Jahre

Früher Wieviel früher? Monate/Jahre

Wodurch ist aufgefallen, dass sich Ihr Kind verzögert entwickelt? (z.B. spätes Laufen...)

.....
.....

Sind bei Ihrem Kind vor der Array CGH andere genetische Untersuchungen durchgeführt

worden? nein ja falls ja, welche? Fragiles X Subtelomer-Analyse

Standard (konventionelle) Chromosomenanalyse

Andere genetische Untersuchungen:

In welchem Alter Ihres Kindes wurde erstmals eine genetische Untersuchung gemacht?

..... Monate/Jahre

Ist bei Ihrem Kind schon einmal ein Bild vom Kopf (cMRT) gemacht worden?

nein ja in welchem Alter? Monate/Jahre

Auffälligkeiten im MRT? nein ja welche?

.....

Welche Einrichtung besucht ihr Kind?

Regulärer Kindergarten

Heilpädagogischer Kindergarten Integrativer Kindergarten

Förderschule, L-Zweig Förderschule, G-Zweig Regelschule

Andere:

Elternfragebogen (auffällige Array CGH)

Fragen zur Diagnose und deren Auswirkung

Welche Chromosomenveränderung wurde bei ihrem Kind festgestellt?

.....

.....

Die Chromosomenveränderung: ist beim Kind neu entstanden
 wurde vererbt vom Vater von der Mutter

Wie wichtig ist es für Sie, dass die Ursache der Entwicklungsstörung Ihres Kindes gefunden wurde?

Sehr wichtig wichtig eher unwichtig sehr unwichtig

Warum?

.....

.....

Hat die Diagnose Auswirkungen auf Ihre weitere Familienplanung? ja nein

Ich wünsche mir weitere Kinder: ja nein

Weitere Kinder wünsche ich mir erst, seit ich weiß, dass das Wiederholungsrisiko für dieselbe Chromosomenveränderung gering ist: ja nein

Kommentar:

.....

.....

Wer hat Ihnen die Diagnose mitgeteilt?

.....

.....

Fühlen Sie sich ausreichend informiert/beraten? ja nein

Was hätten Sie sich anders gewünscht?

.....

.....

Sind sie Mitglied in einer Selbsthilfegruppe? nein ja

falls ja, seit wann? Welche?

Würden Sie sich nochmal für die Array-CGH („hochauflösende Chromosomenanalyse“) entscheiden? ja nein

Warum?

.....

.....

.....

Elternfragebogen (auffällige Array CGH)

Was hat sich durch die Diagnose bei Ihrem Kind in Ihrem Leben verändert?

Bezogen auf Ihre eigene Person:

.....
.....
.....

Bezogen auf Ihre Familie/Partnerschaft:

.....
.....
.....

Bezogen auf das soziale Umfeld (Geschwister, Freunde, Bekannte usw.):

.....
.....
.....

Was hat sich seit der Diagnosestellung bei Ihrem Kind verändert:

Bezogen auf die Lebensqualität Ihres Kindes:

.....
.....
.....

Bezogen auf die Therapie Ihres Kindes:

.....
.....
.....

Weitere Kommentare:

.....
.....
.....

Vielen Dank für Ihre Teilnahme an dieser Studie!

Für Rückfragen wenden Sie sich bitte an:

PD Dr. Dr. med. Birgit Zirn
Cand. med. Maïke Borchers
Sozialpädiatrisches Zentrum UMG Göttingen
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen
Tel: 0551 / 39 10358 (Sekr. Frau Taug)s
E-mail: birgit.zirn@med.uni-goettingen.de
Maïke.Borchers@stud.uni-goettingen.de

Dr. Moneef Shoukier
Institut für Humangenetik
Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen
Tel: 0551 / 39 7591

Anlage 2: Eltern-Fragebogen - unauffällige Array-CGH

Eltern-Fragebogen

Bitte kreuzen Sie die zutreffende Antwort an oder schreiben Sie Ihre Antwort in die vorbereiteten Zeilen oder ergänzend auf die Rückseiten.

Fragen zu Ihrer Person:

Ich bin: die Mutter der Vater die Pflegemutter der Pflegevater

Wie alt sind Sie? Jahre

Ich bin: verheiratet ledig geschieden verwitwet

Wer lebt derzeit in Ihrem Haushalt?

Lebt das betroffene Kind in Ihrem Haushalt? ja nein

Wie viele Kinder haben Sie?

Welches Alter und welches Geschlecht haben Ihre Kinder?

- | | | | |
|----------|--------------------------------|----------------------------------|--------------------|
| 1. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 2. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 3. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 4. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |
| 5. Kind: | Junge <input type="checkbox"/> | Mädchen <input type="checkbox"/> | Alter: Jahre |

Weitere Kinder:

Zeigen sich auch bei Ihren anderen Kindern Entwicklungsauffälligkeiten? nein ja

Falls ja: Welches Kind zeigt welche Entwicklungsauffälligkeiten?

Wer übernimmt den Großteil der Betreuung des betroffenen Kindes? ich
mein Partner andere wenn andere, wer?

Wer unterstützt Sie noch bei der Betreuung Ihres betroffenen Kindes? Familienhilfe

Pflegedienst Wie viele Stunden pro Woche?

Andere Person(en) wenn andere, wer?:

Haben Sie eine chronische Erkrankung (z.B. Diabetes, Multiple Sklerose, Migräne o.ä.)

nein ja falls ja, welche?

Was ist Ihr höchster Bildungsabschluss?

Kein Schulabschluss Hauptschulabschluss Mittlere Reife

Fachhochschulreife/Abitur Abgeschlossenes Studium

Sind Sie derzeit berufstätig? nein ja falls ja, wie viele Stunden pro Woche?

Elternfragebogen (unauffällige Array CGH)

Fragen zu Ihrer Lebensqualität

Die folgenden Fragen beziehen sich auf Ihr Befinden innerhalb des letzten Monats. Bitte beantworten Sie folgende Fragen so, wie es Ihrer Erinnerung an Ihr eigenes Empfinden am besten entspricht.

	1= nie	2= selten	3= manch- mal	4= oft	5= immer
Ich bin aktiv und voller Energie	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe körperliche Beschwerden	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich erschöpft	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann gut schlafen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann gut essen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich fit	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe Schmerzen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann mich gut konzentrieren	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich mache mir Sorgen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe Mühe, mich zu etwas aufzuraffen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin hoffnungsvoll und zuversichtlich	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin belastbar	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin reizbar und nervös	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann eigene Wünsche und Bedürfnisse erfüllen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin niedergeschlagen und unglücklich	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe genügend Gelegenheit Freunde/Bekannte zu treffen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich im Kreis meiner Familie wohl	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Mein Verhältnis zu meinen Kindern ist zufriedenstellend	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin mit meiner Partnerschaft zufrieden	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe jemanden, mit dem ich vertrauensvoll reden kann	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich gerate schnell in Streit und Auseinandersetzungen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich bin im Beruf/im Haushalt voll leistungsfähig	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich kann die wichtigsten Aufgaben erledigen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Die Betreuung meiner Kinder belastet mich stark	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe ausreichend freie Zeit für mich persönlich	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich habe genügend Zeit für meinen Partner	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Ich fühle mich durch die Krankheit meines Kindes belastet	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Wir können uns in der Familie gegenseitig stützen	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>
Wir können in der Familie offen miteinander reden	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>

Elternfragebogen (unauffällige Array CGH)

Fragen zu Ihrem Kind mit der Entwicklungsstörung

Mein Kind mit der Entwicklungsstörung ist: ein Mädchen ein Junge

Wie alt ist Ihr Kind? Jahre

Was sind die Einschränkungen Ihres Kindes? Entwicklungsverzögerung

Geistige Behinderung Herzfehler Epilepsie

Weitere angeborene Fehlbildungen:

.....

Weitere Auffälligkeiten:

.....

Wann ist Ihnen zum ersten Mal aufgefallen, dass sich Ihr Kind verzögert entwickelt?

bei der Geburt im ersten Lebensjahr im Alter von 2 bis 6 Jahren

im Schulalter

Wann ist den Ärzten zum ersten Mal aufgefallen, dass sich Ihr Kind verzögert entwickelt?

Zur gleichen Zeit wie mir

Später Wieviel später? Monate/Jahre

Früher Wieviel früher? Monate/Jahre

Wodurch ist aufgefallen, dass sich Ihr Kind verzögert entwickelt? (z.B. spätes Laufen...)

.....

.....

Sind bei Ihrem Kind vor der Array CGH andere genetische Untersuchungen durchgeführt

worden? nein ja falls ja, welche? Fragiles X Subtelomer-Analyse

Standard (konventionelle) Chromosomenanalyse

Andere genetische Untersuchungen:

.....

In welchem Alter Ihres Kindes wurde erstmals eine genetische Untersuchung gemacht?

..... Monate/Jahre

Ist bei Ihrem Kind schon einmal ein Bild vom Kopf (cMRT) gemacht worden?

nein ja in welchem Alter? Monate/Jahre

Auffälligkeiten im MRT? nein ja welche?

.....

Welche Einrichtung besucht ihr Kind?

Regulärer Kindergarten

Heilpädagogischer Kindergarten Integrativer Kindergarten

Förderschule, L-Zweig Förderschule, G-Zweig Regelschule

Andere:

Elternfragebogen (unauffällige Array CGH)

Ihre Einschätzung der Bedeutung einer klaren Diagnose

Wie wichtig ist es für Sie, dass die Ursache der Entwicklungsstörung Ihres Kindes gefunden wird?

Sehr wichtig wichtig eher unwichtig sehr unwichtig

Warum?

.....

.....

Würden Sie gerne weitere genetische Untersuchungen bei Ihrem Kind durchführen lassen?

ja nein

Warum?

.....

.....

Hätte eine genetische Diagnosestellung Auswirkungen auf Ihre weitere Familienplanung?

ja nein

Ich wünsche mir weitere Kinder: ja nein

Weitere Kinder würde ich mir erst dann wünschen, wenn durch eine genetische Untersuchung festgestellt würde, dass kein Wiederholungsrisiko für dieselbe Entwicklungsstörung bei weiteren Kindern bestünde: ja nein

Kommentar:

.....

.....

Sind sie Mitglied in einer Selbsthilfegruppe? nein ja

falls ja, seit wann? Welche?

Stellen Sie sich vor, dass bei Ihrem Kind eine genetische Ursache seiner Entwicklungsstörung gefunden würde. Was würde sich durch eine genetische Diagnose bei Ihrem Kind in Ihrem Leben verändern?

Bezogen auf Ihre eigene Person:

.....

.....

.....

Bezogen auf Ihre Familie/Partnerschaft:

.....

.....

.....

Elternfragebogen (unauffällige Array CGH)

Bezogen auf das soziale Umfeld (Geschwister, Freunde, Bekannte usw.):

.....
.....
.....

Was würde sich durch eine genetische Diagnosestellung bei Ihrem Kind verändern:

Bezogen auf die Lebensqualität Ihres Kindes:

.....
.....
.....

Bezogen auf die Therapie Ihres Kindes:

.....
.....
.....

Weitere Kommentare:

.....
.....
.....

Vielen Dank für Ihre Teilnahme an dieser Studie!

Für Rückfragen wenden Sie sich bitte an:

PD Dr. Dr. med. Birgit Zirn
Cand. med. Maike Borchers
Sozialpädiatrisches Zentrum UMG Göttingen
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen

Tel: 0551 / 39 10358 (Sekr. Frau Taugs)

E-mail: birgit.zirn@med.uni-goettingen.de

Maike.Borchers@stud.uni-goettingen.de

Dr. Moneef Shoukier
Institut für Humangenetik
Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen
Tel: 0551 / 39 7591

Anlage 3: Soziodemographische und ökonomische Daten

Soziodemographische und -ökonomische Daten		Ergebnisse	Chi ² -Wert	p
		% (N) oder Mittelwert		
Alter der Eltern (in Jahren)		41,5		0,14
Familienstand	verheiratet	79,5 % (136)	2,41	0,49
	geschieden	11,1 % (14)		
	ledig	8,2 % (19)		
	verwitwet	1,2 % (2)		
Durchschnittliche Anzahl der Personen im Haushalt		4,0		
Betroffenes Kind lebt im Haushalt (ja/nein)		95,9 % (164)	1,97	0,16
Betreuung des betroffenen Kindes	antwortender Elternteil allein	47,1 % (80)	8,36	0,14
	Lebenspartner	35,9 % (61)		
	antwortender Elternteil und Lebenspartner	11,8 % (20)		
	Ex-Partner	0,6 % (1)		
	Andere	4,7 % (8)		
Unterstützung der Familie	Großeltern	18,0 % (23)	3,04	0,80
	Familienhilfe	15,6 % (20)		
	Niemand	14,8 % (19)		
	Pflegedienste	9,4 % (12)		
	Partner	2,3 % (3)		
	Mehrere	14,1 % (18)		
	Sonstige	25,8 % (33)		
Chronische Erkrankung (ja/nein)		26,2 % (44)	0,81	0,19
Höchster Schulabschluss	Keiner	6,5 % (11)	8,16	0,15
	Hauptschule	25,3 % (43)		
	Mittlere Reife	34,1 % (58)		
	Abitur	19,4 % (33)		
	abgeschlossenes Studium	14,7 % (25)		
Berufstätigkeit (ja/nein)		73,7 % (126)	1,03	0,31
Selbsthilfegruppe (ja/nein)		Gruppe I: 21,4 % (12)	8,7	< 0,05
		Gruppe II: 6,2 % (7)		

Anlage 4: Daten über Geschwister

Daten über Geschwister		Ergebnisse	Chi ² -Wert	p
		% (N) oder Mittelwert		
Anzahl der Kinder	1	21,1 % (36)	10,21	0,18
	2	45,6 % (78)		
	3	22,8 % (39)		
	4	6,4 % (11)		
	5	1,2 % (2)		
	6	1,2 % (2)		
	7	0,6 % (1)		
	11	1,2 % (2)		
Anzahl der Geschwister	keine	21,1 % (36)	11,12	0,13
	1	46,8 % (80)		
	2	21,6 % (37)		
	3	6,4 % (11)		
	4	1,2 % (2)		
	5	1,2 % (2)		
	6	0,6 % (1)		
	10	1,2 % (2)		
Alter der Geschwister	jünger	24,8 % (33)	1,74	0,42
	älter	63,2 % (84)		
	beides	12,0 % (16)		
Entwicklungsauffälligkeiten bei Geschwistern (ja/nein)		25,6 % (34)	2,90	0,89
Anzahl entwicklungs-auffälliger Geschwister		Gruppe I: 29,2 % (14)	< 0,05	
		Gruppe II: 16,7 % (19)		

Anlage 5: Daten über das betroffene Kind

Daten über das betroffene Kind		Ergebnisse % (N) oder Mittelwert	Chi ² -Wert	p- Wert
Geschlecht (<u>M</u> ädchen/ <u>J</u> unge)		42,1 % (72)	0,37	0,85
Entwicklungsverzögerung (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		Gruppe I: 83,9 % (47) Gruppe II: 92,8 % (103)	3,20	0,07
Geistige Behinderung (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		Gruppe I: 80,4 % (45) Gruppe II: 44,1 % (49)	19,84	< 0,01
Herzfehler (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		7,8 % (13)	0,15	0,70
Epilepsie (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		23,4 % (39)	0,13	0,72
Weitere angeborene Fehlbildungen (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		32,9 % (55)	0,25	0,62
Weitere Auffälligkeiten (<u>j</u> a/ <u>n</u> ein)		49,4 % (83)	0,19	0,66
Betreuende Einrichtung	Keine	Gruppe I: 1,8 % (1) Gruppe II: 3,5 % (4)	14,66	< 0,05
	Regulärer Kindergarten	Gruppe I: 0,0 % (0) Gruppe II: 2,6 % (3)		
	Integrativer Kindergarten	Gruppe I: 17,9 % (10) Gruppe II: 13,9 % (16)		
	Heilpädagogischer Kindergarten	Gruppe I: 17,9 % (10) Gruppe II: 9,6 % (11)		
	Förderschule L-Zweig	Gruppe I: 8,9 % (5) Gruppe II: 19,1 % (22)		
	Föderschule G-Zweig	Gruppe I: 33,9 % (19) Gruppe II: 33,0 % (38)		
	Regelschule	Gruppe I: 0,0 % (0), Gruppe II: 8,7 % (10)		
	Andere	Gruppe I: 19,6 % (11) Gruppe II: 9,6 % (11)		

Anlage 6: Diagnoseverfahren

Diagnoseverfahren		Ergebnisse	Chi ² - Wert	p- Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Feststellung erster Auffälligkeiten durch die Eltern	Bei der Geburt	11,1 % (19)	7,34	0,11
	Im ersten Lebensjahr	62,6 % (107)		
	Im zweiten bis sechsten Lebensjahr	24,0 % (40)		
	Im Schulalter	1,0 % (1)		
Feststellung erster Auffälligkeiten durch den Arzt	zur gleichen Zeit wie die Eltern	Gruppe I: 86,8 % (46) Gruppe II: 62,4 % (68)	10,3	0,02
	später	Gruppe I: 11,3 % (6) Gruppe II: 33,9 % (37)		
	früher	Gruppe I: 1,9 % (1) Gruppe II: 3,7 % (4)		
Durchführung andere genetischer Untersuchungen als der Array-CGH (ja/nein)		55,9 % (85)	2,05	0,15
Fragiles-X-Syndrom (ja/nein)		20,6 % (30)	2,24	0,14
Subtelomeranalyse (ja/nein)		4,1 % (6)	0,92	0,34
Konventionelle Chromosomenanalyse (ja/nein)		43,2 % (63)	3,08	0,08
Andere Untersuchungen (ja/nein)		22,6 % (33)	0,05	0,83
Bildgebung vom Kopf (ja/nein)		Gruppe I: 70,9 % (39) Gruppe II: 84,4 % (92)	4,14	0,04
Auffälligkeiten im MRT (ja/nein)		37,9 % (47)	0,51	0,47

Anlage 7: Diagnosstellung

Diagnosstellung		Ergebnis	Chi ² -Wert	p-Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Angabe der genetischen Veränderung (nur Gruppe I befragt)		87,5 % (49)		
Ursache der Chromosomenveränderung (nur Gruppe I befragt)	vererbt	35,4 % (17)		
	neuentstanden	64,6 % (31)		
Vererbung durch (nur Gruppe I befragt)	Mutter	86,7 % (13)		
	Vater	13,3 % (2)		
Informationszufriedenheit der Eltern (<u>ausreichend</u> /nicht ausreichend informiert; nur Gruppe I befragt)		69,8 % (37)		
Bedeutung der Kenntnis über die Diagnose	sehr unwichtig	1,8 % (3)	4,06	0,26
	eher unwichtig	15,8 % (27)		
	wichtig	30,4 % (52)		
	sehr wichtig	52,0 % (89)		
Wunsch nach weiteren genetischen Untersuchungen (<u>ja</u> /nein; nur Gruppe II befragt)		72,5 % (79)		

Anlage 8: Auswirkungen der Diagnose

Auswirkungen der Diagnose		Ergebnisse	Chi ² -Wert	p-Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Auswirkungen auf die Familienplanung (ja/nein)		20,4 % (33)	0,82	0,36
Weiterer Kinderwunsch (ja/nein)		20,0 % (31)	0,12	0,73
Auswirkungen der Diagnose auf einen weiteren Kinderwunsch (ja/nein)		27,3 % (33)	2,20	0,14
Auswirkungen der Diagnose auf die eigene Person	Keine	Gruppe I: 42,0 % (21) Gruppe II: 48,0 % (49)	12,80	< 0,05
	Emotionen/ Wissen	Gruppe I: 52,0 % (26) Gruppe II: 27,5 % (28)		
	Handlungsoptionen	Gruppe I: 4,0 % (2) Gruppe II: 7,8 % (8)		
	Beides	Gruppe I: 2,0 % (1) Gruppe II: 16,7 % (17)		
Auswirkungen auf Familie/Partnerschaft	Keine	59,4 % (85)	4,30	0,23
	Emotionen/Wissen	29,4 % (42)		
	Handlungsoptionen	4,2 % (6)		
	beides	7,0 % (10)		
Auswirkungen auf das soziale Umfeld	Keine	60,7 % (85)	4,60	0,24
	Emotionen/Wissen	34,3 % (48)		
	Handlungsoptionen	1,4 % (2)		
	beides	3,6 % (5)		

Auswirkungen der Diagnose		Ergebnisse	Chi ² -Wert	p-Wert
		% (N) oder Mittelwert		
Veränderungen für das Kind	Keine	Gruppe I: 79,1 % (34) Gruppe II: 61,4 % (51)	6,60	0,09
	Umgang der Eltern/anderer Personen	Gruppe I: 9,3 % (4) Gruppe II: 6,0 % (5)		
	Therapie	Gruppe I: 7,0 % (3) Gruppe II: 18,1 % (15)		
	Verhalten/Entwicklung	Gruppe I: 4,7 % (2) Gruppe II: 14,5 % (12)		
Auswirkungen auf die Therapie des Kindes	Keine	Gruppe I: 71,1 % (32) Gruppe II: 32,6 % (29)	28,64	< 0,01
	Weniger	Gruppe I: 4,4 % (2) Gruppe II: 0,0 %		
	Mehr/spezifischer	Gruppe I: 22,2 % (10) Gruppe II: 58,4 % (52)		
	Genehmigungen der Krankenkasse	Gruppe I: 2,2 % (1) Gruppe II: 5,6 % (5)		
	Mehrere/andere	Gruppe I: 0,0 % (0) Gruppe II: 3,3 % (3)		
Nochmalige Entscheidung zur Durchführung der Array-CGH (ja/nein; nur Gruppe I befragt)		90,4 % (47)		

Anlage 9: Publikation Lingen et al. in *Clinical Genetics*



Clin Genet 2015
Printed in Singapore. All rights reserved

© 2015 John Wiley & Sons A/S.
Published by John Wiley & Sons Ltd

CLINICAL GENETICS
doi: 10.1111/cge.12629

Social and Behavioural Research in Clinical Genetics

Section Editor:

Aad Tibben, email: a.tibben@lumc.nl

Obtaining a genetic diagnosis in a child with disability: impact on parental quality of life

Lingen M., Albers L., Borchers M., Haass S., Gärtner J., Schröder S., Goldbeck L., von Kries R., Brockmann K., Zirn B. Obtaining a genetic diagnosis in a child with disability: impact on parental quality of life. *Clin Genet* 2015. © John Wiley & Sons A/S. Published by John Wiley & Sons Ltd, 2015

Recent progress in genetic testing has facilitated obtaining an etiologic diagnosis in children with developmental delay/intellectual disability (DD/ID) or multiple congenital anomalies (MCA) or both. Little is known about the benefits of diagnostic elucidation for affected families. We studied the impact of a genetic diagnosis on parental quality of life (QoL) using a validated semiquantitative questionnaire in families with a disabled child investigated by array-based comparative genomic hybridization (aCGH). We received completed questionnaires from 95 mothers and 76 fathers of 99 families. We used multivariate analysis for adjustment of potential confounders. Taken all 99 families together, maternal QoL score (percentile rank scale 51.05) was significantly lower than fathers' QoL (61.83, $p = 0.01$). Maternal QoL score was 20.17 [95% CI (5.49; 34.82)] percentile rank scales higher in mothers of children with diagnostic ($n = 34$) aCGH as opposed to mothers of children with inconclusive ($n = 65$) aCGH (Hedges' $g = 0.71$). Comparison of these QoL scores with retrospectively recalled QoL before aCGH revealed an increase of maternal QoL after diagnostic clarification. Our results indicate a benefit for maternal QoL if a genetic test, here aCGH, succeeds to clarify the etiologic diagnosis in a disabled child.

Conflict of interest

The authors have no conflicts of interest to disclose.

**M. Lingen^{a,†}, L. Albers^{b,†},
M. Borchers^a, S. Haass^a,
J. Gärtner^a, S. Schröder^a,
L. Goldbeck^c, R. von Kries^b, K.
Brockmann^{a,†} and B. Zirn^{a,d,†}**

^aInterdisciplinary Pediatric Center for Children with Developmental Disabilities and Severe Chronic Disorders, Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, University of Göttingen, Göttingen, Germany, ^bInstitute of Social Paediatrics and Adolescent Medicine, Division of Epidemiology, Ludwig Maximilians University Munich, Munich, Germany, ^cDepartment of Child and Adolescent Psychiatry/Psychotherapy, University Ulm, Ulm, Germany, and ^dGenetikum, Genetic Counselling and Diagnostics, Stuttgart, Germany

[†]These authors contributed equally to the paper.

Key words: array-based comparative genomic hybridization – chromosomal microaberration – developmental delay – intellectual disability – quality of life

Corresponding author: Knut Brockmann, MD, Interdisciplinary Pediatric Center for Children with Developmental Disabilities and Severe Chronic Disorders, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, University Medical Center, Robert Koch Str. 40, 37075 Göttingen, Germany. Tel.: +49 551 39 10358; fax: +49 (0) 551 39 13245; e-mail: kbrock@med.uni-goettingen.de

Received 6 May 2015, revised and accepted for publication 16 June 2015

Lingen et al.

Genetic disorders with developmental delay/intellectual disability (DD/ID) or multiple congenital anomalies (MCA) or both constitute a large heterogeneous group of diverse rare conditions (1, 2). The advent of array-based comparative genomic hybridization (aCGH) has facilitated obtaining a definite genetic diagnosis in hitherto unexplained DD/ID with or without MCA and remodeled the diagnostic approach in these patients. aCGH is now being considered the first-tier investigation, raising the diagnostic yield to approximately 15%, compared with 3% in G-banded karyotype, if Down syndrome and other recognizable chromosomal syndromes are excluded (3–9). The more recent introduction of massively parallel sequencing (next-generation sequencing) as a routine diagnostic strategy will further improve identification of mutations in rare genetic disorders (10, 11).

Benefits of this diagnostic progress for the scientific community and for the society as a whole are evident (12, 13). Elucidation of the molecular basis of rare genetic disorders has provided manifold valuable new insights in fundamental biological mechanisms and the treatment of common diseases (14–18). However, less is known about possible benefits for the families of an affected child. Concerning DD/ID conceivable advantages of establishing a definite etiologic diagnosis for the affected family comprise estimation of prognosis, clarification of recurrence risk, reappraisal of therapeutic options, avoidance of redundant, unnecessary investigations, surveillance for known complications, and access to condition-specific support groups (19, 20). Yet data on the parents' quality of life (QoL) in relation to establishing a genetic diagnosis are limited to a few small qualitative studies (21–28).

Here, we studied the impact of a genetic diagnosis on parental QoL using a validated semiquantitative questionnaire in families with a child with DD/ID or MCA or both investigated by aCGH. Is the QoL in such families higher if a definite genetic diagnosis can be established by aCGH? A cross-sectional study in 99 families is reported with multivariate analysis for adjustment for a wide range of potential confounders.

Patients and methods

In our interdisciplinary pediatric center for children with developmental disabilities and severe chronic disorders at a tertiary care university hospital, 342 patients were examined for unexplained DD/ID with or without MCA during a 3.5-year period (September 2007 to March 2011). aCGH was part of their evaluation. Clinical and genetic details of this cohort were reported previously (29). In 27 patients, aCGH provided ambiguous results, i.e. revealed a microaberration of uncertain clinical significance. In the remaining 315 patients, aCGH provided either a clear genetic diagnosis (e.g. microdeletion, microduplication, unbalanced translocation) consistent with the clinical features (designated 'diagnostic group' below, $n = 45$) or showed no chromosomal imbalance, thus leaving the child's condition without a definite etiologic diagnosis ('non-diagnostic group', $n = 270$). All

parents of these children ($n = 315$) were invited to participate in this study and received standardized questionnaires (separate for mothers and fathers) containing both open and closed questions. Owing to the retrospective design of this study, the interval between aCGH result and proposal of the questionnaire ranged between 12 months and 4 years. We did not ask parents of patients with ambiguous aCGH results ($n = 27$) to participate, as the finding of a microaberration of uncertain clinical significance implies neither a clear genetic diagnosis nor a completely inconclusive result, thus blurring the borders between the diagnostic and the non-diagnostic group. The study was approved by the institutional review board of the Faculty of Medicine, University of Göttingen.

Main outcome parameter

QoL was assessed by ULQIE scales ('Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern eines chronisch kranken Kindes', Ulm Quality of Life Inventory for Parents), which was adapted for this study. ULQIE is a 29-item self-report instrument constructed for assessment of QoL of parents of chronically ill children. ULQIE contains the dimensions physical and daily functioning, satisfaction with the situation in the family, emotional distress, self-development, and well-being. Cronbach's alpha for the subscales was found to be between 0.75 and 0.88, for the global scale 0.91. Retest reliability is between 0.69 and 0.86 (30–33). Moderate correlations with several scales of the SF-36 questionnaire, a well-known generic QoL questionnaire, were demonstrated (30). Each item is rated on a 5-point Likert scale (ranging from 0 = never to 4 = always). The global estimation of the QoL is calculated by summing up all 29 values where some have to be coded inversely to obtain a unidirectional scale depicting QoL. Thus, QoL ratings may range between 0 and 116 points. These raw values were transformed into percentile ranks.

Assessment of characteristics of the study sample

Medical and sociodemographic features of patients and their parents were collected from the hospital files and the questionnaires. Patients' characteristics included degree of DD/ID, congenital heart disease, other congenital malformations, epilepsy, and medication. Parental features assessed by the questionnaire comprised of age, educational attainment, marital status, employment and work hours, parental chronic disease, number of further children, and support in housework. Care dependency of the child with need of support by further family members (e.g. grandparents), external assistance, or nursing services was assessed. Finally, parents were asked for their perception of the value of a genetic diagnosis and for a description of the (assumed) impact of a genetic diagnosis on their life.

Statistical analysis

In the diagnostic group ($n = 45$), 34 families (75%) sent back the questionnaire. In the non-diagnostic group

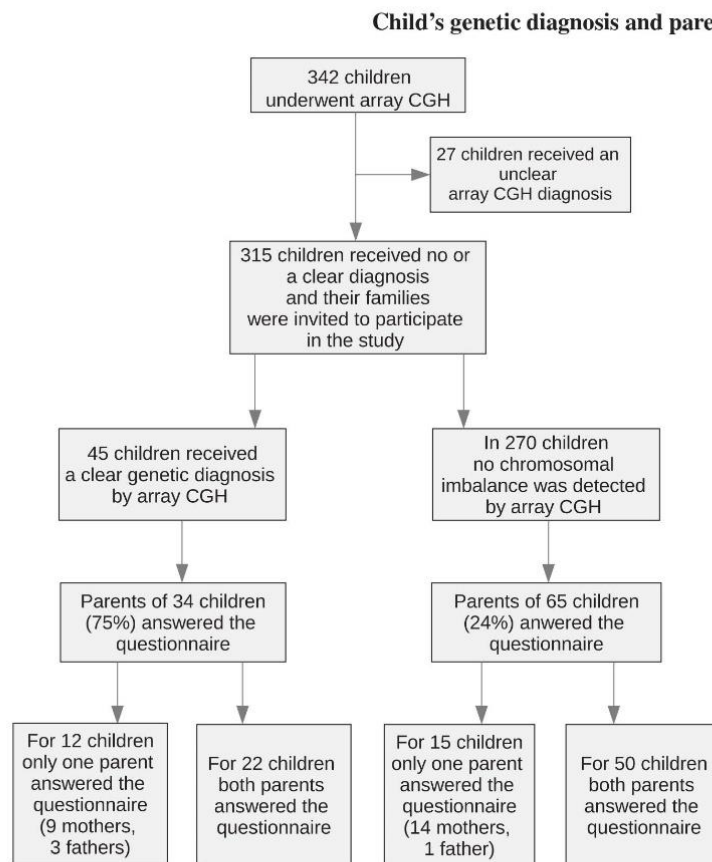


Fig. 1. Flow chart demonstrating the study design.

($n = 270$), only 65 families (24%) responded (Fig. 1). Thus a non-response bias seemed possible (34, 35). In order to assess whether our study sample of responding parents represents all families invited to participate, we abstracted sociodemographic and medical features possibly influencing parental QoL from the patients' hospital files of all non-responding families among the diagnostic group ($n = 11$) and of a random sample of children ($n = 65$) of non-responding parents among the non-diagnostic group. Using chi-squared statistics, responders and non-responders were compared with respect to possible confounders (Table 1).

Means and standard deviations (SD) (for continuous outcome) or percentages and absolute numbers (for binary outcomes) of medical and sociodemographic characteristics were calculated separately for mothers and fathers of the diagnostic vs the non-diagnostic group. Differences between groups were assessed using Student's *t*-tests for independent groups or chi-squared statistics. Univariate regression models with QoL as dependent and possible confounders as independent variable were calculated to assess possible confounding. Bivariate and multivariate differences in QoL for parents in the diagnostic vs the non-diagnostic

group were assessed in linear regression models with stepwise adjustment for potential confounding. Variables associated with both, diagnostic aCGH and QoL assessed by ULQIE (p -value < 0.1) were considered as potential confounders. Standardized mean differences (Hedge's g) between the diagnostic and non-diagnostic group were calculated using the (adjusted) differences of the regression models and estimating the SD by the pooled variance of the two groups. Parents of children in whom a clear genetic diagnosis was obtained were additionally asked to rate ULQIE values retrospectively for 1 month before diagnosis. Before vs after diagnosis test results were compared using paired Student's *t*-tests. Differences with a p -value < 0.05 were considered significant.

Results

In total, 171 parents (95 mothers, 76 fathers) of 99 patients (58 boys, 41 girls, ages ranging from 18 weeks to 5 years 7 months) participated in this study (Fig. 1). Table 1 shows sociodemographic and medical features possibly influencing QoL of responding vs non-responding parents. Significant differences between these groups comprise maternal age in the diagnostic

Lingen et al.

Table 1. Sociodemographic and medical characteristics possibly influencing quality of life in questionnaire responders versus non-responders

	Children without genetic diagnosis						Children with genetic diagnosis					
	Mothers			Fathers			Mothers			Fathers		
	Responder n = 64	Non-responder n = 65	p	Responder n = 50	Non-responder n = 65	p	Responder n = 31	Non-responder n = 11	p	Responder n = 25	Non-responder n = 11	p
Age of parents (in years) Mean (SD)	39.02 (6.34)	37.41 (8.22)	0.23	43.46 (6.91)	41.32 (9.07)	0.18	40.94 (6.26)	33.73 (7.47)	0.01	44.76 (10.27)	39.70 (7.52)	0.18
Attendance of support group (yes) % (n)	7.81 (5)	1.54 (1)	0.20	4.08 (2)	1.67 (1)	0.86	22.58 (7)	10.00 (1)	0.68	20.00 (5)	10.00 (1)	0.93
Siblings (yes) % (n)	78.46 (51)	83.08 (54)	0.66	80.00 (40)	83.08 (54)	0.89	77.42 (24)	72.73 (8)	1	80.00 (20)	72.73 (8)	0.96
Developmental disorder in siblings (yes) % (n)	17.19 (11)	16.92 (11)	1	16.00 (8)	16.92 (11)	1	29.03 (9)	0 (0)	0.11	24.00 (6)	0 (0)	0.20
Age of child (in month) Mean (SD)	105.88 (45.66)	112.626 (67.03)	0.50	106.44 (45.61)	112.626 (67.03)	0.51	120.84 (67.59)	84.20 (65.13)	0.13	127.88 (88.50)	84.20 (65.13)	0.11
Severe DD/ID (yes) % (n)	44.44 (28)	68.75 (44)	0.01	42.86 (21)	68.25 (44)	0.01	80.65 (25)	70.00 (7)	0.79	80.00 (20)	70.00 (7)	0.85
Congenital anomaly (yes) % (n)	46.03 (29)	44.62 (29)	1	32.65 (16)	44.62 (29)	0.31	38.71 (12)	72.73 (8)	0.11	28.00 (7)	72.73 (8)	0.03
Epilepsy (yes) % (n)	23.81 (15)	27.69 (18)	0.76	20.41 (10)	27.69 (18)	0.47	29.03 (9)	45.45 (5)	0.54	20.00 (5)	45.45 (5)	0.24

DD/ID, developmental delay/intellectual disability; SD, standard deviation. P values < 0.05 are given in bold.

Child's genetic diagnosis and parental quality of life

Table 2. Medical and sociodemographic features of mothers and fathers of diagnostic vs non-diagnostic group^a

	Mothers (n = 95)			Fathers (n = 76)		
	Children with genetic diagnosis (n = 31)	Children without genetic diagnosis (n = 64)	p value	Children with genetic diagnosis (n = 25)	Children without genetic diagnosis (n = 51)	p value
Parental age (in years)	40.94 (6.26)	39.02 (6.34)	0.17 ^b	44.76 (7.52)	43.46 (6.91)	0.48 ^b
Parents married or in civil partnership (yes/no) ^c	80.65% (25)	72.31% (47)	0.53 ^d	88.00% (22)	84.00% (42)	0.91 ^d
Siblings (yes/no) ^c	77.42% (24)	78.46% (41)	0.88 ^d	68.00% (21)	74.00% (40)	0.76 ^d
Chronic disorder in siblings (yes/no) ^c	29.03% (9)	16.92% (22)	0.27 ^d	24.00% (6)	16.00% (19)	0.60 ^d
Professional support in care of the child (yes/no) ^c	28.57% (8)	16.36% (9)	0.31 ^d	18.18% (4)	20.45% (9)	1 ^d
Parental chronic disease (yes/no) ^c	35.48% (10)	40.62% (20)	0.80 ^d	4.17% (1)	12.24% (23)	0.50 ^d
Parental educational attainment (high school or less/some college or more) ^c	86.67% (20)	66.15% (45)	0.07^d	36.00% (14)	38.00% (33)	0.93 ^d
Employment (yes/yes/no) ^c	67.74% (21)	60.00% (39)	0.61 ^d	92.00% (23)	86.00% (43)	0.71 ^d
Age of affected child (in weeks)	120.84 (67.59)	105.88 (45.66)	0.27 ^b	127.88 (88.50)	106.44 (45.61)	0.36 ^b
Severe DD/ID (yes/no) ^c	80.65% (25)	44.44% (28)	<0.01^d	80.00% (20)	42.86% (21)	<0.01^d
Congenital heart disease or other congenital anomalies (yes/no) ^c	38.71% (10)	46.03% (26)	0.65 ^d	28.00% (7)	32.65% (12)	0.89 ^d
Epilepsy (yes/no) ^c	29.03% (9)	23.81% (15)	0.77 ^d	20.00% (5)	20.41% (10)	0.79 ^d
Child lives at home with parents (yes/no) ^c	93.10% (27)	100.00% (52)	0.24 ^d	90.48% (19)	95.74% (45)	0.77 ^d
Onset of disorder as noted by parents (within first year of life/later) ^c	89.66% (26)	78.43% (40)	0.44 ^d	76.20% (16)	67.29% (31)	0.66 ^d
Onset of disorder as noted by physician (before or at the same time as parents/later than parents) ^c	17.86% (5)	37.25% (19)	0.12 ^d	5.00% (1)	34.78% (16)	0.03^d
Perceived importance of etiologic diagnosis (important/unimportant) ^c	27.59% (8)	15.38% (8)	0.30 ^d	9.52% (2)	14.89% (7)	0.83 ^d
Genetic diagnosis impacts further family planning (yes/no) ^c	23.33% (14)	20.00% (6)	0.93 ^d	12.00% (3)	21.28% (10)	0.51 ^d
Parental support group attendance (yes/no) ^c	22.58% (7)	7.81% (5)	0.09^d	20.00% (5)	4.08% (2)	0.07^d

DD/ID, developmental delay/intellectual disability; SD, standard deviation.

^aCalculations of dichotomized items were performed for the underlined response.

^bt-Test.

^cFor variables with binary outcome percentages of the underlined outcome are reported.

^dChi-squared test.

P values < 0.1 are given in bold.

group and proportion of children with severe DD/ID in the non-diagnostic group.

Taken both, diagnostic and non-diagnostic groups together, the mean QoL score of mothers was 51.05, indicating impaired QoL compared with other clinical parent populations (30–33). Fathers in our study sample reported significantly higher QoL (61.83) compared with mothers (p = 0.01). A comparison of medical and sociodemographic features of mothers and fathers of diagnostic vs non-diagnostic groups is displayed

in Table 2. Considerable differences between the two groups comprise a higher proportion of children with severe DD/ID, a higher proportion of parents attending a support group, and lower educational attainment of mothers in the diagnostic group.

Table 3 shows the association between these features and QoL for fathers and mothers. Only for mothers, significant associations were found. Need for professional support in care of the child, chronic disease, severe

Lingen et al.

Table 3. Association between quality of life and possible confounder in parents without identified cause for their child's disorder

	Mothers <i>N</i> = 64		Fathers <i>N</i> = 51	
	Difference in ULQIE percentile rank scales (95% CI)	p value	Difference in ULQIE percentile rank scales (95% CI)	p value
Parental age (in years)	-0.80 (-2.26; 0.66)	0.28	0.62 (-0.48; 1.71)	0.26
Parents married (yes = 1, no = 0)	6.99 (-16.32; 30.30)	0.55	4.16 (-15.93; 24.26)	0.68
Siblings (yes = 1, no = 0)	7.96 (-11.95; 27.87)	0.43	11.47 (-5.71; 28.65)	0.19
Disorders in siblings (yes = 1, no = 0)	-12.04 (-34.09; 10.01)	0.28	13.13 (-6.62; 32.87)	0.19
Professional support in care of the child (yes = 1, no = 0)	-21.65 (-42.17; -1.14)	0.04	-8.19 (-28.18; 11.79)	0.41
Parental chronic disease (yes = 1, no = 0)	-13.88 (-30.77; 3.02)	0.11	1.56 (-19.84; 22.96)	0.88
Educational achievement of parents (no or secondary modern school qualification = 0, higher educational attainment = 1)	8.90 (-9.21; 27.02)	0.32	-5.19 (-20.24; 9.86)	0.49
Employment (yes = 1, no = 0)	19.42 (3.12; 35.71)	0.02	-10.93 (-33.95; 12.09)	0.34
Age of affected child (in weeks)	0.13 (-0.06; 0.31)	0.18	0.13 (-0.02; 0.28)	0.10
Severe DD/ID (yes = 1, no = 0)	-16.64 (-33.37; 0.09)	0.05	1.94 (-12.82; 16.70)	0.79
Congenital heart disease or other congenital anomalies (yes = 1, no = 0)	-11.24 (-28.30; 5.82)	0.19	-9.32 (-24.58; 5.93)	0.23
Epilepsy (yes = 1, no = 0)	-4.40 (-24.68; 15.88)	0.66	-2.79 (-20.40; 14.82)	0.75
Onset of disorder as noted by parents (within first year of life = 0, later = 1)	-9.96 (-30.44; 10.52)	0.33	13.11 (-1.78; 27.99)	0.08
Onset of disorder as noted by physician (before or at the same time as parents = 0, later than parents = 1)	8.56 (-8.86; 25.98)	0.33	2.00 (-13.14; 17.17)	0.79
Importance of knowing the cause of the child's disorder (important = 1, unimportant = 0)	2.32 (-21.07; 25.70)	0.84	-6.18 (-26.23; 13.87)	0.54
Diagnosis impacts further family planning (yes = 1, no = 0)	-1.10 (-20.59; 18.39)	0.91	-10.57 (-26.92; 5.78)	0.20
Parental support group attendance (yes = 1, no = 0)	-24.88 (-52.63; 2.87)	0.08	-10.55 (-46.28; 25.19)	0.56

CI, confidence interval; ULQIE, Ulm quality of life inventory for parents. P values < 0.1 are given in bold.

Table 4. Difference in parental quality of life scales (ULQIE) comparing children with vs those without a genetic diagnosis in array CGH

Children with (= 1) vs without a genetic diagnosis (= 0) in array CGH	Mothers <i>n</i> = 95			Fathers <i>n</i> = 76		
	Difference in ULQIE percentile rank scales (95% CI)	Hedge's g	p value	Difference in ULQIE percentile rank scales (95% CI)	Hedge's g	p value
Univariate model	17.35 (3.84; 30.87)	0.61	0.01	5.62 (-7.30; 18.54)	0.23	0.39
Adjusted for mental handicap	20.03 (5.53; 34.52)	0.71	0.007	3.15 (-11.04; 17.33)	0.13	0.66
Adjusted for support group	20.17 (5.49; 34.82)	0.71	0.008	4.65 (-9.97; 19.27)	0.19	0.53

CGH, comparative genomic hybridization; ULQIE, Ulm quality of life inventory for parents. P values < 0.05 are given in bold.

DD/ID, and attendance of a support group were associated with a lower QoL, whereas mothers' employment increased their QoL.

In the main analysis (Table 4), we accounted for factors associated with both QoL and aCGH result (severe DD/ID and support group attendance) in the multivariate analysis. Identification of a genetic cause of their child's disorder significantly increased the QoL in mothers both in the univariate model and after adjustment for confounders. Mothers in the diagnostic group reported about 20 points higher QoL scores on the ULQIE

percentile rank scale than mothers in the non-diagnostic group. Hedges' g of this difference is 0.7 (36, 37). In fathers, no differences in QoL were found between the two groups.

In the diagnostic group, parents were asked to recall and rate their QoL 1 month before achievement of the etiologic diagnosis. In comparison with the recalled QoL before performance of aCGH, the maternal QoL increased by 3.25 [95% confidence interval, CI = (-4.75; 11.25)] points on the ULQIE scale after obtaining the genetic diagnosis (p = 0.42). In fathers, QoL increased

only marginally [0.55 points on the ULQIE scale, 95% CI = (-7.55; 8.65)] across this event ($p = 0.89$).

Discussion

QoL as assessed by ULQIE was considerably higher in mothers of children with a clear etiologic diagnosis provided by aCGH compared to QoL in mothers of children with still undiagnosed conditions, whereas no such difference was observed in fathers. This difference of maternal QoL could not be explained by confounding or selection bias. The size of the effect on mothers' QoL was moderate to strong (Hedges' $g = 0.7$). The validity of this observation is further confirmed by an increment in the ULQIE scales in mothers of children with an established diagnosis compared with retrospective assessment of the QoL prior to aCGH testing.

QoL was defined by World Health Organization (WHO) as 'the individual's perception of their position in life in the context of the culture and value system in which they live, and in relation to their goals, expectations, standards, and concerns' (38). This definition implies that QoL is subjective and should be assessed by self-report of the respective individuals whenever possible.

The recognition of a child's developmental disability is a stressful life event for every affected family and demands enormous adaptation efforts of the family system, its individual members and the social environment (39). This process is influenced by several factors including type of disability, child's behavior, quality of parental relationship, parental resilience, and social support (40–42).

Numerous studies provided evidence for disadvantageous psychological effects of uncertainty on patients with chronic illness or disabilities (21–25). The question whether achievement of a definite genetic diagnosis in a child with DD/ID with or without CMA affects the parental QoL was addressed only in a few studies.

In a study of families with mentally handicapped children a higher level of parent dissatisfaction with the first news of the handicap was found in parents of children with disability of unknown cause compared with parents of a child with Down syndrome or other known conditions (21), suggesting that a clear genetic diagnosis may improve the parents' QoL.

A qualitative, descriptive study using semistructured interviews in 29 parents of 16 children investigated how the lack of a definite diagnosis affects parental coping and adjustment to their child's special needs (26). Most parents of a child with an unidentified MCA syndrome emphasized their interest in obtaining a diagnosis for their child's disorder. They addressed that a diagnosis would have impact on several dimensions of their child's condition including understanding by other people, recurrence risk, prognosis, treatment, acceptance, and social support (26).

Another study compared mothers of non-disabled children with mothers of children with Down syndrome, and to mothers of children with DD/ID of unknown etiology with respect to level of anxiety, feelings of guilt,

Child's genetic diagnosis and parental quality of life

and emotional burden (27). While the mothers of children with Down syndrome achieved similar results as the mothers of non-disabled children, extensive psychoemotional drawbacks were found for mothers of children with a diagnostically unassigned DD/ID (27).

In 20 families, 10 with and 10 without an etiological diagnosis for the child with ID, a qualitative study investigated the value of an etiologic diagnosis as perceived by the parents (28). Parents expressed the need for a diagnosis especially when DD first emerged. The study identified seven categories in which parents valued a diagnosis: validation, information, procuring services in the school system, early intervention, support, curiosity, and prenatal diagnosis (28).

Our results are in line with these previous findings and yield additional, more detailed insights. Based on robust statistical evaluation of data collected in a large cohort, our study is, to our knowledge, the first to provide a quantification of the increase of QoL in those parents who receive a diagnosis compared with those who go through a similar process without diagnostic clarification.

Our result of a gender-related difference between QoL ratings with lower QoL for mothers corroborates earlier findings. Several previous studies found a lower QoL for mothers as opposed to fathers of children with a wide range of chronic health conditions (43–45). In our cohort, mothers sustained the care of their disabled child largely on their own, without considerable help of their partners. Concurrently, mothers reported a higher rate of chronic disease and clearly lower rates of both employment and working hours. Furthermore, we can only speculate whether our finding of lower maternal QoL may reflect a closer biopsychosocial bond between mothers and their disabled child (and possibly their child in general) compared with the relationship of father and disabled child.

We experienced that not few mothers of a disabled child carry a burden of largely unuttered self-reproaches associated with a kind of guilt or blame for their child's condition. This compunction sometimes concerned minor incidental events like having taken that pill or having drunk that glass of wine in the beginning of the pregnancy, or being at fault of deficient parenting style. We hardly ever encountered similar contriteness when talking to fathers of a child with a severe chronic disorder. Thus, a definite clarification of a genetic mutation as the underlying cause of their child's disability will result in remarkable emotional relief for these mothers. This effect was not only reported by mothers in the diagnostic group, but was also anticipated as a possible emotional and perceptual consequence of a genetic result in the yet undiagnosed group.

Elucidation of the definite genetic cause of a child's disorder allows for sound genetic counseling of the family with largely clear designation of the recurrence risk. In case of a *de novo* mutation, especially mothers are relieved that the recurrence risk for the same disorder is increased neither in their own parenthood nor in relatives, apart from comparatively rare germline mosaicism (46).

Lingen et al.

Child's severe DD/ID was associated with lower maternal QoL irrespective of the diagnostic status. Earlier reports already indicated an increase in maternal stress linked with lower child's intelligence quotient (IQ) (42, 47). Potentially an increase of accompanying behavioral problems in children with lower IQ may contribute to reduction of parental QoL (47).

In our cohort, attendance of a parental support group was surprisingly associated with lower parental QoL. Common sense presupposes that support groups yield benefits for the participants, and we heard anecdotal reports of parents confirming this notion. However, a search in PubMed and Web of Science failed to provide any published evidence that parents of a disabled child benefit in their QoL when they attend a support group. The lower QoL related to attendance of a support group may reflect a higher proportion of families with a child with severe DD/ID attending a support group (89.47% compared with 52.38%; $p < 0.005$). Another possible explanation is that participation in a support group is a marker for less adaptive social functioning – i.e. only those parents who need support attend a support group. This could be correlated with severity of the child's illness, but could also be due to the parent's own psychological functioning, and thus somewhat independent of the severity of the child's illness.

Strengths and limitations of our study

Large sample size, use of a validated semiquantitative questionnaire which was constructed for measuring QoL of parents of chronically ill children, and application of multivariate analysis for adjustment of potential confounders constitute strengths of this investigation. Because a large range of potential confounders was considered, residual confounding is less likely. The considerable effect size as indicated by a Hedges' g of 0.7 further supports the validity of the finding. Low return rates of the questionnaire among the parents of children in the non-diagnostic group might account for non-response bias. Non-responders in the group of parents of children with no definite diagnosis, however, were more likely to have severe DD/ID than non-responders in the diagnostic group. Because severe DD/ID was associated with a lower QoL, the true difference in QoL between the mothers in the diagnostic group and the mothers of the non-diagnostic group is likely to be even greater. Thus non-response bias in our study would rather account for under-estimation of the true effect.

Limitations of this study relate to absence of prospectively ascertained pre-aCGH QoL data. With a prospective design – assessing the QoL before and after performance of aCGH – the results could be considered as from Mendelian randomization in analogy to a randomized controlled trial. Owing to the retrospective design, the interval between aCGH result and proposal of the questionnaire ranged between 12 months and 4 years. However, this drawback should not derogate the significance of our results as it concerns both, the diagnostic as well as the non-diagnostic groups.

Conclusions

In conclusion, this study provides the most robust evidence yet about the impact of establishing a definite genetic diagnosis for a child with DD/ID with or without MCA on parental QoL. Establishing a genetic diagnosis improves maternal QoL substantially. This study refers to chromosomal imbalances such as microdeletions, microduplications and unbalanced translocations. However, the same effect on maternal QoL can be assumed for Mendelian diseases diagnosed by monogenic analyses and next-generation sequencing.

References

1. Miller DT, Adam MP, Aradhya S et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet* 2010; 86: 749–764.
2. Ropers HH. Genetics of early onset cognitive impairment. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2010; 11: 161–187.
3. Rauch A, Hoyer J, Guth S et al. Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. *Am J Med Genet A* 2006; 140: 2063–2074.
4. Zahir F, Friedman JM. The impact of array genomic hybridization on mental retardation research: a review of current technologies and their clinical utility. *Clin Genet* 2007; 72: 271–287.
5. Sagoo GS, Butterworth AS, Sanderson S, Shaw-Smith C, Higgins JP, Burton H. Array CGH in patients with learning disability (mental retardation) and congenital anomalies: updated systematic review and meta-analysis of 19 studies and 13,926 subjects. *Genet Med* 2009; 11: 139–146.
6. Manning M, Hudgins L. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. *Genet Med* 2010; 12: 742–745.
7. Xiang B, Zhu H, Shen Y et al. Genome-wide oligonucleotide array comparative genomic hybridization for etiological diagnosis of mental retardation: a multicenter experience of 1499 clinical cases. *J Mol Diagn* 2010; 12: 204–212.
8. Michelson DJ, Shevell MI, Sherr EH, Moeschler JB, Gropman AL, Ashwal S. Evidence report: genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2011; 77: 1629–1635.
9. Di Gregorio E, Savin E, Biamino E et al. Large cryptic genomic rearrangements with apparently normal karyotypes detected by array-CGH. *Mol Cytogenet* 2014; 7: 82.
10. Vissers LE, de Ligt J, Gilissen C et al. A de novo paradigm for mental retardation. *Nat Genet* 2010; 42: 1109–1112.
11. Najmabadi H, Hu H, Garshabi M et al. Deep sequencing reveals 50 novel genes for recessive cognitive disorders. *Nature* 2011; 478: 57–63.
12. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 2008; 371: 2039–2041.
13. Dodge JA, Chigladze T, Donadieu J et al. The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child* 2011; 96: 791–792.
14. Wästfelt M, Fadel B, Henter JI. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *J Intern Med* 2006; 260: 1–10.
15. Gahl WA, Boerkoel CF, Boehm M. The NIH Undiagnosed Diseases Program: bonding scientists and clinicians. *Dis Model Mech* 2012; 5: 3–5.
16. Nitschke Y, Rutsch F. Genetics in arterial calcification: lessons learned from rare diseases. *Trends Cardiovasc Med* 2012; 22: 145–149.
17. Roubertoux PL, de Vries PJ. From molecules to behavior: lessons from the study of rare genetic disorders. *Behav Genet* 2011; 41: 341–348.
18. Boycott KM, Vanstone MR, Bulman DE, MacKenzie AE. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet* 2013; 14: 681–691.
19. Moeschler JB, Shevell M. Committee on Genetics. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics* 2014; 134: e903–e918.

Child's genetic diagnosis and parental quality of life

20. ACMG Board of Directors. Clinical utility of genetic and genomic services: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2015; 17: 505–507.
21. Quine L, Pahl J. First diagnosis of severe mental handicap: characteristics of unsatisfactory encounters between doctors and parents. *Soc Sci Med* 1986; 22: 53–62.
22. Mishel MH. Uncertainty in chronic illness. *Annu Rev Nurs Res* 1999; 17: 269–294.
23. Ablon J. Parents' responses to their child's diagnosis of neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 2000; 93: 136–142.
24. ten Hoeft AE, Maurice-Stam H, Boelen CC et al. Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: implications for health-related quality of life. *J Inher Metab Dis* 2011; 34: 391–398.
25. Madeo AC, O'Brien KE, Bernhardt BA, Biesecker BB. Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *Am J Med Genet A* 2012; 158A: 1877–1884.
26. Rosenthal ET, Biesecker LG, Biesecker BB. Parental attitudes toward a diagnosis in children with unidentified multiple congenital anomaly syndromes. *Am J Med Genet* 2001; 103: 106–114.
27. Lenhard W, Breitenbach E, Ebert H, Schindelhauer-Deutscher HJ, Henn W. Psychological benefit of diagnostic certainty for mothers of children with disabilities: lessons from Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2005; 133A: 170–175.
28. Makela NL, Birch PH, Friedman JM, Marra CA. Parental perceived value of a diagnosis for intellectual disability (ID): a qualitative comparison of families with and without a diagnosis for their child's ID. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 2393–2402.
29. Shoukier M, Klein N, Auber B et al. Array CGH in patients with developmental delay or intellectual disability: are there phenotypic clues to pathogenic copy number variants? *Clin Genet* 2013; 83: 53–65.
30. Goldbeck L, Storck M. ULQIE: a quality-of-life inventory for parents of chronically ill children. [Das Ulmer Lebensqualitäts-Inventar für Eltern chronisch kranker Kinder (ULQIE): Entwicklung und psychometrische Eigenschaften]. *Z Klin Psychol Psychother* 2002; 31: 31–39.
31. Goldbeck L. The impact of newly diagnosed chronic paediatric conditions on parental quality of life. *Qual Life Res* 2006; 15: 1121–1131.
32. West CA, Besier T, Borth-Bruhns T, Goldbeck L. Effectiveness of a family-oriented rehabilitation program on the quality of life of parents of chronically ill children. *Klin Padiatr* 2009; 221: 241–246.
33. Fidika A, Salewski C, Goldbeck L. Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health Qual Life Outcomes* 2013; 11: 54.
34. Tennant A, Badley EM. A confidence interval approach to investigating non-response bias and monitoring response to postal questionnaires. *J Epidemiol Community Health* 1991; 45: 81–85.
35. Stang A, Jöckel KH. Studies with low response proportions may be less biased than studies with high response proportions. *Am J Epidemiol* 2004; 159: 204–210.
36. Cohen J. *Statistical power analysis for the behavioral sciences*, 2nd edn. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates, 1988.
37. Hedges LV. Distribution theory for Glass's estimator of effect size and related estimators. *J Educ Behav Stat* 1981; 6: 107–128.
38. WHOQOL. The World Health Organization quality of life assessment: position paper from the World Health Organization. *Soc Sci Med* 1995; 41: 1403–1409.
39. Oelofsen N, Richardson P. Sense of coherence and parenting stress in mothers and fathers of preschool children with developmental disability. *J Intellect Dev Disabil* 2006; 31: 1–12.
40. Poehlmann J, Clements M, Abbeduto L, Farsad V. Family experiences associated with a child's diagnosis of fragile X or Down syndrome: evidence for disruption and resilience. *Ment Retard* 2005; 43: 255–267.
41. Rolland JS, Walsh F. Facilitating family resilience with childhood illness and disability. *Curr Opin Pediatr* 2006; 18: 527–538.
42. Hauser-Cram P, Warfield ME, Shonkoff JP, Krauss MW, Sayer A, Upshur CC. Children with disabilities: a longitudinal study of child development and parent well-being. *Monogr Soc Res Child Dev* 2001; 66: i-viii: 1–126.
43. Lawoko S, Soares JJ. Quality of life among parents of children with congenital heart disease, parents of children with other diseases and parents of healthy children. *Qual Life Res* 2003; 12: 655–666.
44. Allik H, Larsson JO, Smedje H. Health-related quality of life in parents of school-age children with Asperger Syndrome or High-Functioning Autism. *Health Qual Life Outcomes* 2006; 4: 1.
45. Mugno D, Ruta L, D'Arrigo VG, Mazzone L. Impairment of quality of life in parents of children and adolescents with pervasive developmental disorder. *Health Qual Life Outcomes* 2007; 5: 22.
46. Campbell IM, Yuan B, Robberecht C et al. Parental somatic mosaicism is underrecognized and influences recurrence risk of genomic disorders. *Am J Hum Genet* 2014; 95: 173–182.
47. Eisenhower AS, Baker BL, Blacher J. Preschool children with intellectual disability: syndrome specificity, behaviour problems, and maternal well-being. *J Intellect Disabil Res* 2005; 49: 657–671.

Danksagung

Ich möchte mich an dieser Stelle bei vielen Personen bedanken, die mich bei der erfolgreichen Erstellung dieser Arbeit sehr unterstützt haben:

Frau Prof. Dr. Jutta Gärtner, Direktorin der Abteilung Neuropädiatrie, und Herrn Prof. Dr. Knut Brockmann, Ärztlicher Leiter des Sozialpädiatrischen Zentrums, danke ich für die Möglichkeit, diese Arbeit unter ihrer Leitung und in ihrer Einrichtung durchführen zu können.

Mein ganz besonderer Dank gilt Frau Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn für die Überlassung dieser hochinteressanten Themas. Ihr großes Engagement über die gesamte Promotionsphase hinweg, die fachlichen Ratschläge und Ideen, viel Geduld und der Zuspruch von Motivation und Mut haben entscheidend zum Gelingen dieser Arbeit beigetragen.

Ebenfalls ganz besonders bedanken möchte ich mich bei Herrn Dr. Michael Lingen für die engagierte Betreuung dieser Arbeit, viele kompetente fachliche Ratschläge, die geduldige Beantwortung vieler Fragen und das zu jeder Zeit hervorragende Arbeitsklima.

Ein weiterer Dank gilt Herrn Prof. Dr. Rüdiger von Kries und Frau Lucia Albers (Abteilung Epidemiologie, Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin, Ludwig-Maximilians-Universität München) für gute fachliche Zusammenarbeit und die kompetente Unterstützung bei der Datenauswertung.

Herrn PD Dr. Moneef Shoukier danke ich für die Hilfe und Unterstützung bei der Zusammenstellung der Studienteilnehmer und die interessante fachliche Einführung in die humangenetischen Untersuchungsmethoden.

Ein herzlicher Dank gilt allen Mitarbeitern des SPZ Göttingen für die nette Aufnahme, die freundliche Hilfe und Unterstützung sowie die geduldige Bereitstellung eines Arbeitsplatzes bei der Durchführung dieser Studie.