

Eine starke Stimme für Menschen mit OI

DIE IMPACT-SURVEY-STUDIE

Durch Teilnahme an Studien, die die Patientensicht darstellen, machen Betroffene ihre Erfahrungen, Wünsche und Bedürfnisse sichtbar. Weltweite Studien wie das 2021 durchgeführte IMPACT-Survey der OIFE/OIF stärken den Einfluss, den Menschen mit OI auf ihre Behandlung und Lebensrealität nehmen können, und verleihen ihnen eine starke gemeinsame Stimme.

Osteogenesis imperfecta (OI) ist eine seltene Krankheit, die weltweit ca. 1:20.000 Menschen betrifft. Damit ist die OI zwar die häufigste genetische Erkrankung, die zu einer geringen Stabilität der Knochen ab dem Kindesalter führt, dennoch bestehen große Wissenslücken in Bezug auf die allgemeinen Gesundheitsprobleme und Herausforderungen, mit denen Menschen mit OI und ihren Angehörigen im Alltag konfrontiert sind.

Dabei weiß niemand besser, was es bedeutet, mit einer Seltenen Krankheit zu leben als die Betroffenen selbst. Sie können Auskunft darüber geben, was die OI bedeutet, nicht nur in Bezug auf die Krankheits-symptome, sondern auch auf die mentale Gesundheit und andere Lebensbereiche wie Job und Schule, Familie und Freizeit. Indem Betroffene ihre Erfahrungen teilen, helfen sie, Verständnis zu schaffen, die Forschung voranzubringen und Diagnose, Behandlung und Versorgung zu verbessern.

GEZIELT UND GLOBAL

Menschen lernen am besten voneinander im direkten Austausch, weshalb die DOIG für möglichst viele solcher Gelegenheiten sorgt – an den Wochenend-Seminaren, durch Online-Runden und natürlich auf der Jahrestagung. Ein weiterer Ansatz, Wissen zu generieren und zu teilen, besteht in der Durchführung von Studien, bei denen Menschen mit Seltenen

Hintergrund:

Da Umfragen wie das IMPACT-Survey aus den dargestellten Gründen so wichtig sind, hatte die DOIG 2021 in Deutschland intensiv für die Teilnahme geworben. Mit Erfolg: Mit 226 Teilnehmenden – darunter Menschen mit OI und ihre Angehörigen und Pflegepersonen – gehört Deutschland zu den Ländern mit der höchsten Beteiligung. Herzlichen Dank dafür! Wir veröffentlichen hier und in den beiden folgenden Durchbruch-Ausgaben die Ergebnisse. In diesem Artikel stellen wir die ersten, weltweiten Ergebnisse des IMPACT-Surveys vor, die im Rahmen von wissenschaftlichen Kongressen veröffentlicht wurden.

Erkrankungen zu ihren Erfahrungen befragt werden.

Das globale IMPACT-Survey wurde in Zusammenarbeit zwischen OI-Expertinnen und Experten, Patientenorganisationen und dem pharmazeutischen Unternehmen Mereo entwickelt und durchgeführt. IMPACT ist die bisher umfassendste Befragung von Menschen mit OI und zielte darauf ab, einen umfassenden Überblick über ihre Erfahrungen und Lebensrealitäten zu erhalten. Wichtige Fragen werden geklärt: Wie wirkt sich die (subjektiv wahrgenommene) Schwere der Erkrankung auf verschiedene Symptome aus? Welche Symptome beeinflussen die Lebensqualität der Betroffenen am stärksten? Wie beeinflusst die OI ihre psychische Gesundheit? Was sind die Erfahrungen im Berufsleben und Schulalltag? Wie empfinden sie den Standard der Versorgung?

Dabei wurden sowohl Erwachsenen und Jugendlichen mit OI als auch Pflegepersonen und Angehörigen bis zu 111 Fragen zum Leben mit OI gestellt. (Abbildung 1)

Insgesamt kamen so 2.208 befragte Personen zusammen, davon 1.440 Menschen mit OI. Die Ergebnisse von 95 befragten Jugendlichen wurden getrennt analysiert. Die Mehrzahl der Antworten kam aus Europa (66 %) und Nordamerika (24 %). Südamerika, Asien und Afrika hatten dagegen geringere Antwortraten.

Der Altersdurchschnitt der Erwachsenen lag bei 42 Jahren, der der Jugendlichen bei

Abbildung 1 – Befragte Gruppen

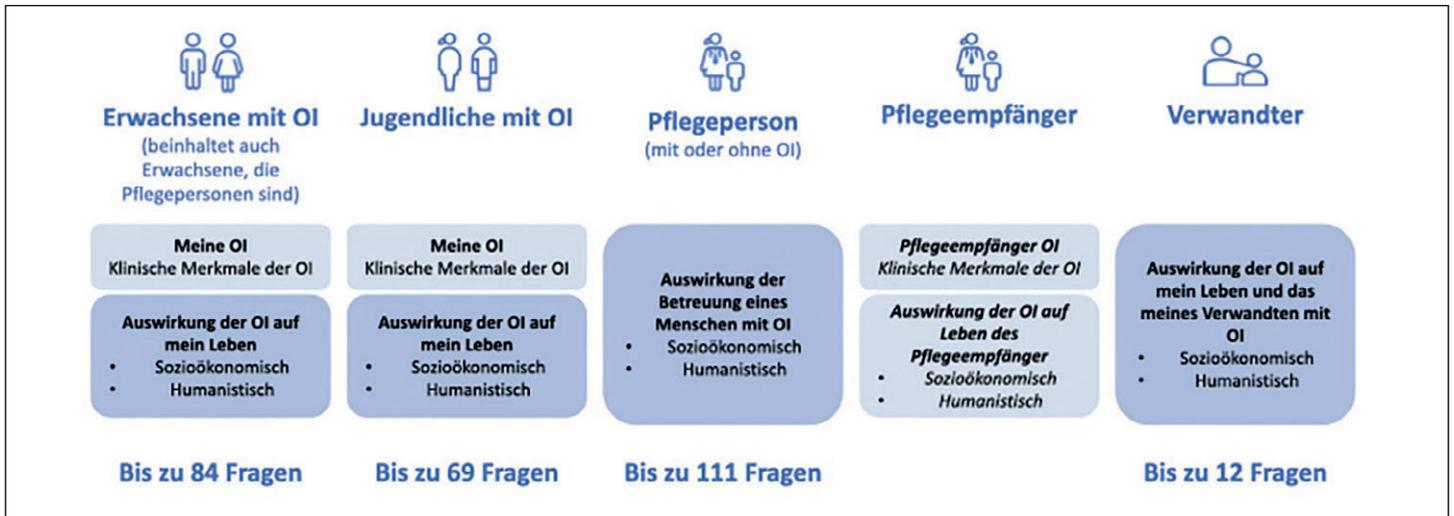
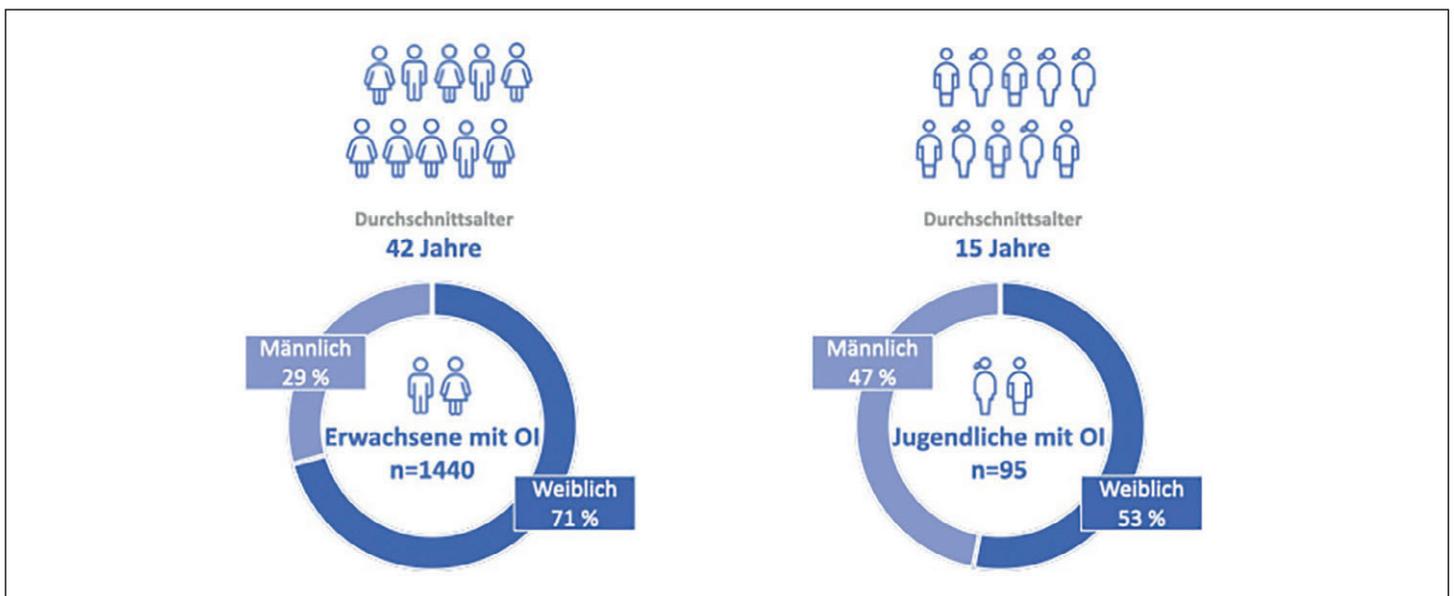


Abbildung 2 – Querschnitt der Befragten



15 Jahren. 70 % der befragten Erwachsenen und 53 % der befragten Jugendlichen waren weiblich. (Abbildung 2)

LERNEN UND LEHREN ÜBER DIE ERFAHRUNGEN VON MENSCHEN MIT GLASKNOCHEN

1. Genetischer Hintergrund und OI-Typ

Die große Mehrzahl der Befragten mit OI – 64 % der Erwachsenen und 79 % der Jugendlichen – hatte eine auf einem genetischen Test basierende Diagnose, wobei jedoch nur

ca. die Hälfte der Befragten das ursächliche Gen kannte. Bei ca. einem Viertel der weltweit befragten Erwachsenen und ca. 20 % der Jugendlichen war kein genetischer Test durchgeführt worden. Als Gründe hierfür wurde angegeben, dass die Betroffenen keine Möglichkeit zur Testung gehabt hatten oder dass der Test zu teuer gewesen war.

Die Verteilung der OI-Subtypen stellte sich hierbei bei Erwachsenen und Jugendlichen ähnlich dar – wobei ungefähr ein Drittel der Befragtenangaben, OI-Typ 1 zu haben. Varianz gab es nur bei Angaben zu Typ 3, welcher bei Erwachsenen bei 16 %

lag und bei Jugendlichen bei 26 %. Niedrigere Angaben wurden zu den Subtypen 2, 3, 4, und 5 gemacht (unter 1 % bis 16 %). Andere, seltenere Subtypen wurden in der Auswertung des Surveys unter „Andere“ zusammengefasst.

2. Selbstwahrnehmung der Schwere der Erkrankung und Klassifizierung

Neben dem Subtyp wurde auch die Einschätzung der Schwere der OI von den Teilnehmern erfragt. Dabei gaben weltweit etwa 35 % der befragten Erwachsenen eine leichte,

Abbildung 3 – Schwere der Erkrankung

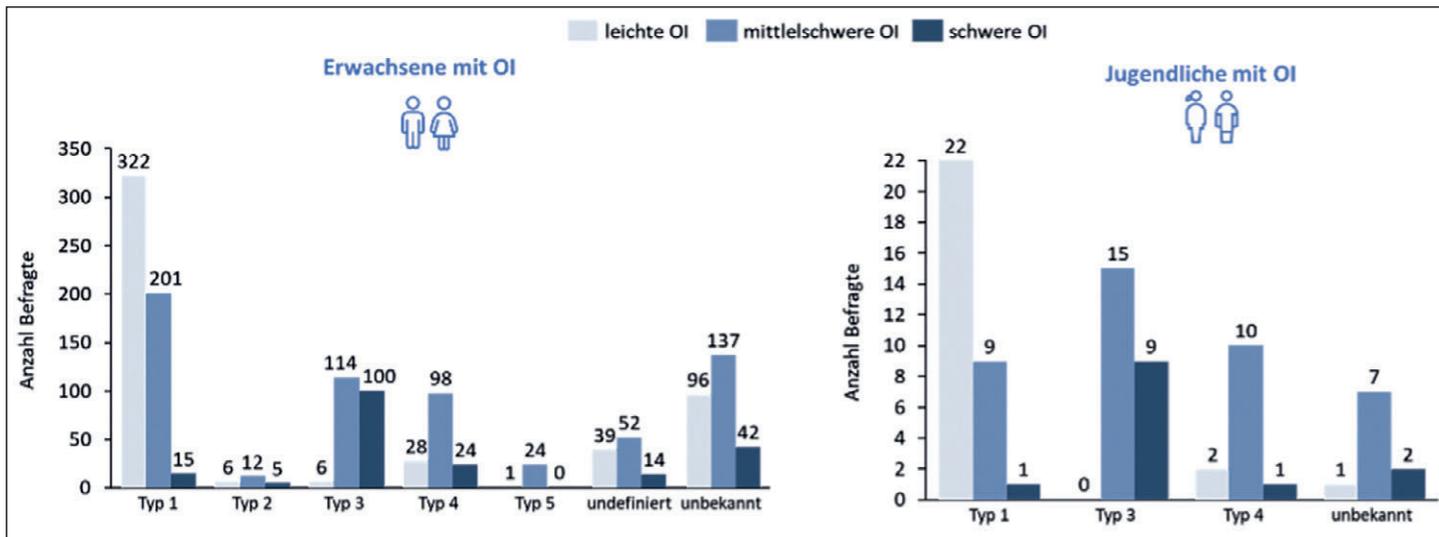
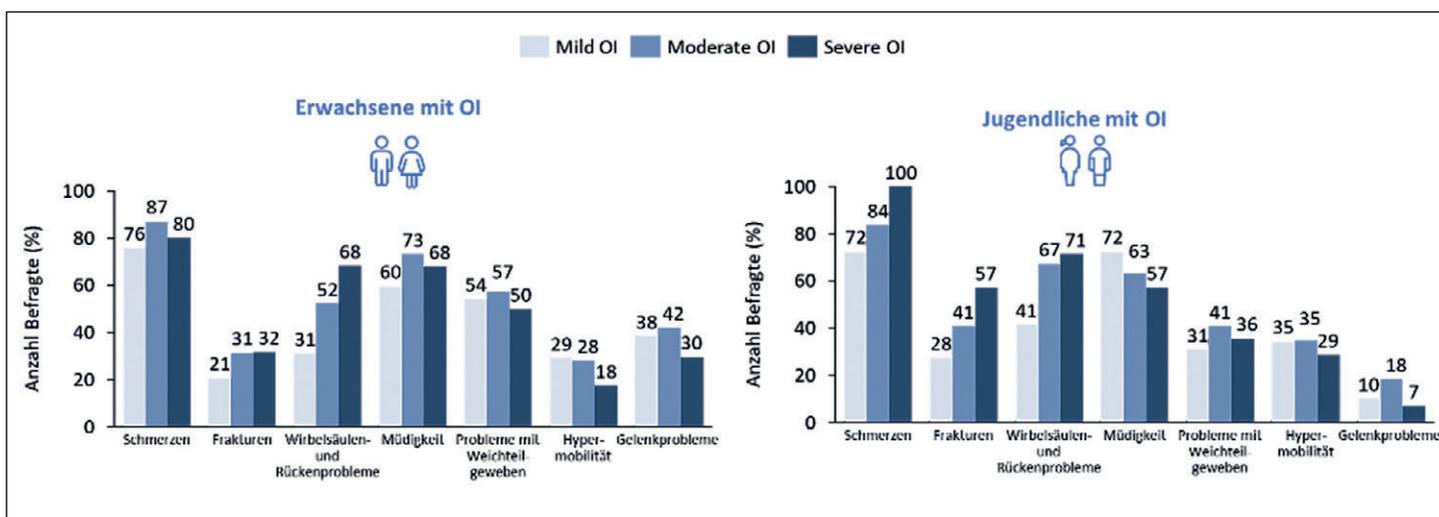


Abbildung 4 – % Symptome bei verschiedenen Schweregraden der OI



etwa 47 % eine moderate und 14 % eine schwere Krankheitsausprägung an. Die eigene Wahrnehmung der Betroffenen stimmte in den meisten Fällen mit dem typischen Schweregrad des angegebenen Subtyp überein. Eine ähnliche Verteilung wurde bei mit Jugendlichen mit OI gefunden. Hierbei empfanden beinahe zwei Drittel der Jugendlichen mit Typ 1 den Schweregrad als leicht, während die Mehrzahl der Jugendlichen mit Typ 3 oder 4 die Grad als moderat oder schwer einstufte. (Abbildung 3)

3. Knochengesundheit bei der OI

Die Knochengesundheit stellt eines der größten Probleme für Menschen mit OI dar

und verschlechtert sich abhängig von der Schwere der Krankheitsausprägung. Dies zeigte sich auch in den Daten des IMPACT-Surveys. So gaben etwa 20 % der Erwachsenen mit milder Ausprägung an, im letzten Jahr Brüche erlebt zu haben, wohingegen diese Zahl bei moderater und schwerer Krankheitsausprägung auf 30 % stieg. Bei Jugendlichen berichteten ca. 30 % mit milder OI und über 50 % mit schwerer OI, in den letzten zwölf Monaten Brüche erlebt zu haben.

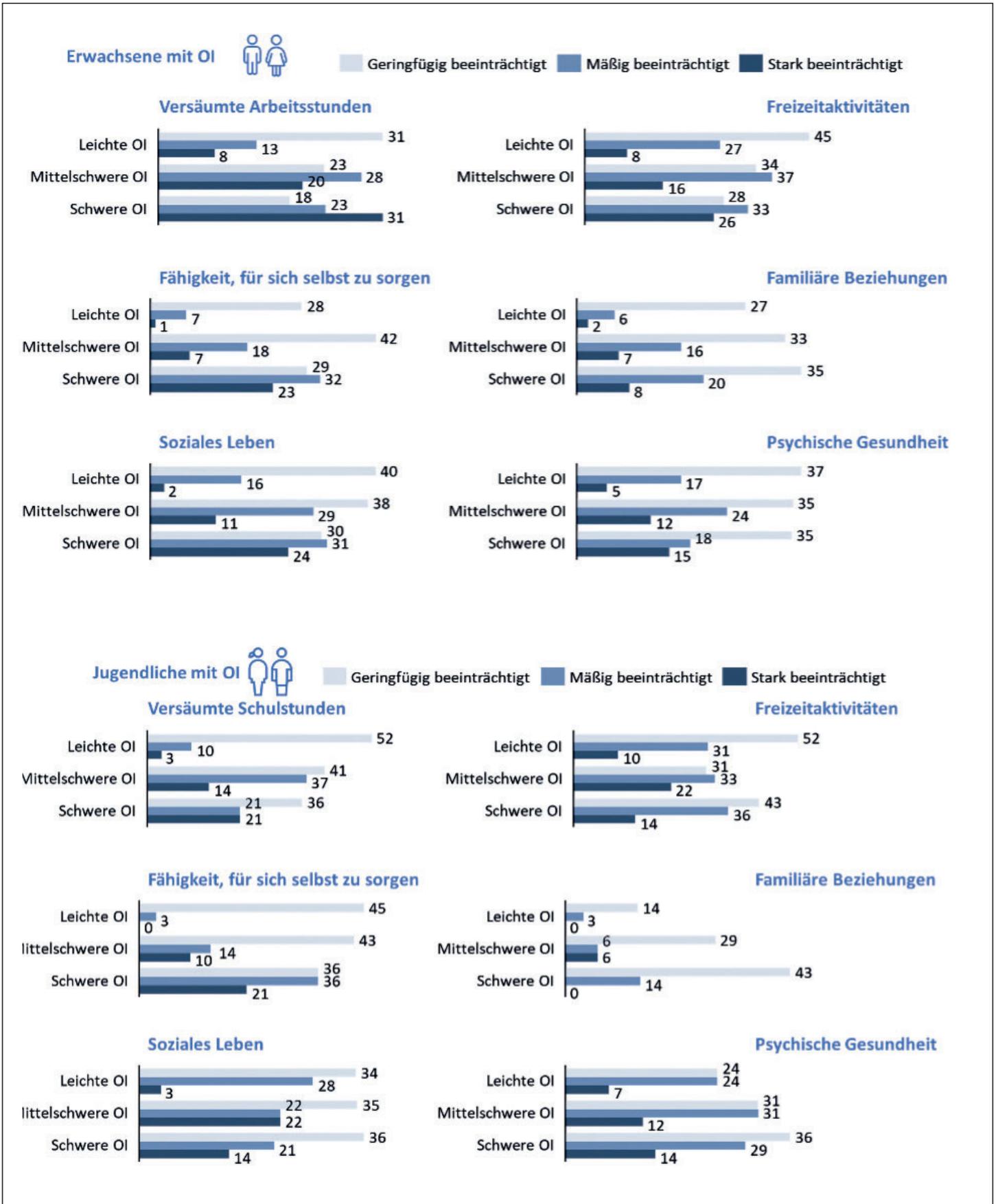
Zudem nahm auch der Prozentsatz von Betroffenen, die Rücken- und Wirbelsäulenprobleme erlebten, mit zunehmender Schwere der OI zu.

In Übereinstimmung damit nahm auch die Nutzung von Mobilitätshilfen mit zunehmender Schwere der OI zu. So gaben ca. 10 % der Erwachsenen und Jugendlichen mit leichter OI an, im Innenbereich eine Hilfe zu nutzen. Diese Zahl stieg bei Betroffenen mit schwerer OI auf 70 bis 80 %. Die Ergebnisse zeigen die Bedeutung, die diese Hilfsmittel weltweit für Menschen mit OI haben, um ihre Mobilität und Unabhängigkeit zu unterstützen. (Abbildung 4)

4. Generelle Gesundheit bei der OI

Neben der Knochengesundheit wurde im IMPACT-Survey besonderes Augenmerk auf die allgemeinen Gesundheitsprobleme

Abbildung 5 – % Humanistische und sozioökonomische Auswirkungen der OI



” Viele Gesundheitsereignisse sind unabhängig vom Schweregrad der OI “

gelegt, die mit dem Leben mit OI einhergehen. In der Befragung berichteten Erwachsene und Jugendliche mit OI von einer Vielzahl von Gesundheitsereignissen, wobei Schmerzen, Müdigkeit und Weichteilprobleme die am häufigsten erwähnten Symptome waren. Im Gegensatz zu den Knochengesundheitssymptomen waren diese unabhängig vom Schweregrad der OI.

Neben den klinischen Auswirkungen untersuchte die IMPACT-Studie auch die Auswirkungen, die OI auf das soziale Leben, die Selbstständigkeit und die Teilnahme an Schule und Job hat. Die Befragten wurden gebeten zu beurteilen, wie stark ihre Fähigkeit zur Teilnahme an Schule und Arbeit derzeit beeinträchtigt ist. Hierbei gab ca. ein Drittel der befragten Erwachsenen an, zumindest eine moderate Einschränkung von Arbeitsstunden zu erleben. Unter den Jugendlichen berichteten dagegen ca. die Hälfte der Befragten mit leichter OI nur eine geringfügige Einschränkung in der Teilnahme an der Schule. Abhängig vom Schweregrad der OI nahm die Beeinträchtigung der Teilnahme an Schule und Beruf zu.

Eine ähnliche Verteilung wurde für die Auswirkungen auf das soziale Leben, die Ausübung von Freizeitaktivitäten und die Fähigkeit, für sich selbst zu sorgen, gefunden. Gegenwärtig berichten bis zu 55 % der befragten Erwachsenen mit schwerer OI, in ihrer Fähigkeit, unabhängig zu leben, mäßig bis schwer beeinträchtigt zu sein. Die Fähigkeit zur Ausübung des Berufs, sowie unabhängiges Leben und Selbstpflege scheinen eine der wichtigsten Sorge für die Zukunft der Erwachsenen mit OI darzustellen. Zudem erlebte mehr als ein Drittel der befragten Erwachsenen eine zumindest leichte Beeinträchtigung in der Familie, die mit

zunehmendem Schweregrad zunahm. Diese Beeinträchtigung wurde von den befragten Jugendlichen eher leichter eingeschätzt als von den Erwachsenen.

Wie zu erwarten, berichteten ca. 50 bis 60 % der befragten Erwachsenen und Jugendlichen eine leichte bis moderate Beeinträchtigung der psychischen Gesundheit, welche sich unabhängig vom Schweregrad der OI zeigte. Nur die Zahl der Personen, die eine starke Beeinträchtigung der psychischen Gesundheit beschrieben, lag bei der schweren und mittelschweren OI höher als bei der leichten Form.

Somit zeigte sich, dass obwohl die Belastungen in der Knochengesundheit und der Mobilität abhängig vom Schweregrad der OI waren, generelle Belastungen und Auswirkungen auf das psychische Empfinden auch von Jugendlichen und Erwachsenen mit leichter oder mittelschwerer OI empfunden werden. Daher sollten die Faktoren in der Betrachtung der heterogenen Gruppe der Menschen mit OI nicht vernachlässigt werden.

AUSBLICK

Die IMPACT-Umfrage liefert die bisher größte Stichprobe an selbstgemeldeten Daten zur klinischen, humanistischen und wirtschaftlichen Auswirkung von OI auf betroffene Erwachsene und Jugendliche und ihre Pflegepersonen. Hierbei zeigte sich, dass die meisten Befragten einen guten Einblick in ihre Krankheit haben, ihren Subtyp kennen und die Schwere der Erkrankung realistisch einschätzen. Unter den klinischen Auswirkungen, die über die Knochengesundheit hinausgingen, empfanden die Betroffenen besonders Müdigkeit und Schmerzen als Minderung ihrer Lebensqualität. Zudem berichteten ca. ein Drittel der Befragten

von zumindest moderaten Einschränkungen in Schule, Beruf und sozialem Leben. Aspekte der generellen Gesundheit, die über die Knochengesundheit hinausgingen, sowie auch das Empfinden der psychischen Gesundheit scheinen weniger vom Schweregrad der OI beeinflusst. Diese Einschränkungen können somit Menschen mit verschiedenen Ausprägungen der OI betreffen und sollten besonderes Augenmerk erfahren.

Die im IMPACT-Survey ermittelten Daten sind nicht nur für die direkten Erfahrungen von Betroffenen von Nutzen, sondern auch eine wichtige Ressource für Betroffene, Ärzte und Ärztinnen, Vertreter des Gesundheitssystems und die forschenden Unternehmen der Pharmaindustrie, um ein gesamtheitliches Bild eines Lebens mit OI zu bekommen. Somit können die geteilten Erfahrungen der Betroffenen auch langfristige Verbesserungen in der gezielteren Behandlung und Versorgung bewirken sowie in der gesellschaftlichen Wahrnehmung und Anerkennung ihrer komplexen Lebensrealität, die auch die psychische Gesundheit, Beziehungen und die sozioökonomische Situation umfasst. Insofern fördern solche Befragungen schlussendlich auch die Inklusion.

Ausblick: Nachdem wir uns in diesem Heft einen Überblick über die weltweiten Daten verschafft haben, werden wir uns im nächsten Heft auf die Daten aus Deutschland fokussieren.

ZUM WEITERLESEN:

1. IMPACT-Survey.
<https://oif.org/impactsurvey/> (Englisch)
2. Patient engagement and involvement in rare disease research volume 3, Article number: 20 (2023) (Englisch)