

Die IMPACT-Studie in Deutschland

EIN REPRÄSENTATIVER QUERSCHNITT VON MENSCHEN MIT OI IN DEUTSCHLAND

Die im Jahr 2021 durchgeführte IMPACT-Studie erforschte selbstberichtete Erfahrungen von Menschen mit Osteogenesis imperfecta (OI) und ihrer Pflegepersonen. Nachdem wir in der Durchbruch-Ausgabe 04/23 die internationalen Daten der IMPACT-Studie gezeigt hatten, gehen wir nun auf die Daten, die von Teilnehmenden aus Deutschland ermittelt wurden, ein.

Osteogenesis imperfecta (OI) ist eine seltene Erkrankung, die in Deutschland etwa 4-7 von 100.000 Menschen betrifft. Neben der Knochengesundheit wirken sich die mit OI verbundenen Symptome auf verschiedene Lebensbereiche der Betroffenen aus. Um Einblicke in das Leben von Menschen mit OI in Deutschland und deren Pflegepersonen zu gewinnen, wurden diese Gruppen in der IMPACT-Studie gebeten, Informationen darüber zu teilen, wie sich die Krankheit für sie auswirkt und wie sich die Symptome manifestieren. Es wurde auch erfragt, welchen Einfluss OI auf die mentale Gesundheit hat, wie sich die OI auf Schule, Arbeit, Familie und Freizeit auswirkt und wie Menschen mit OI und ihre Pflegepersonen die medizinische Versorgung wahrnehmen.

Die IMPACT-Umfrage wurde von der Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (OIFE), der Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF) und einem internationalen Lenkungsausschuss von OI-Expertinnen und -Experten entwickelt. Hieran wirkte auch unser deutscher OI-Experte Oliver Semler mit. Die Zielgruppen umfassten Erwachsene mit OI, Pflegepersonen (mit oder ohne OI, beide hier repräsentiert), Jugendliche mit OI und Angehörige. Die Deutsche OI-Gesellschaft (DOIG) spielte eine führende Rolle in der globalen Rekrutierung, während die OIFE und OIF die Studie leiteten. Es ist wichtig zu beto-

In der IMPACT-Studie

wurde nach Erfahrungen bezüglich des klinischen, humanistischen und wirtschaftlichen Einflusses der OI gefragt. Dieser Artikel diskutiert die ersten deutschen Ergebnisse der IMPACT-Studie, basierend auf den Antworten selbstberichtender Erwachsener und den Antworten von Pflegepersonen, die Kinder, Jugendliche und Erwachsene vertraten. Die Ergebnisse beleuchten die Schwere der OI, häufige Symptome und deren Gewichtung, sowie Einfluss auf die Mobilität. Die Daten werden auch in Abhängigkeit von Alter und Schweregrad der OI dargestellt.

Mit 221 Teilnehmer/innen gehört Deutschland zu den Ländern mit der höchsten Beteiligung am IMPACT-Survey.

Einige der hier gezeigten Abbildungen werden auch in der Arbeit der DOIG weiter Verwendung finden, z. B. in den Austauschrunden der Erwachsenen mit OI auf der Jahrestagung oder auf den Wochenend-Seminaren für diese Zielgruppe. Die Ergebnisse sind außerdem hilfreich bei der Argumentation gegenüber Krankenkassen, wenn wir für bestimmte Projekte, bei denen es z. B. um spezifische Symptome geht, um Förderung bitten.

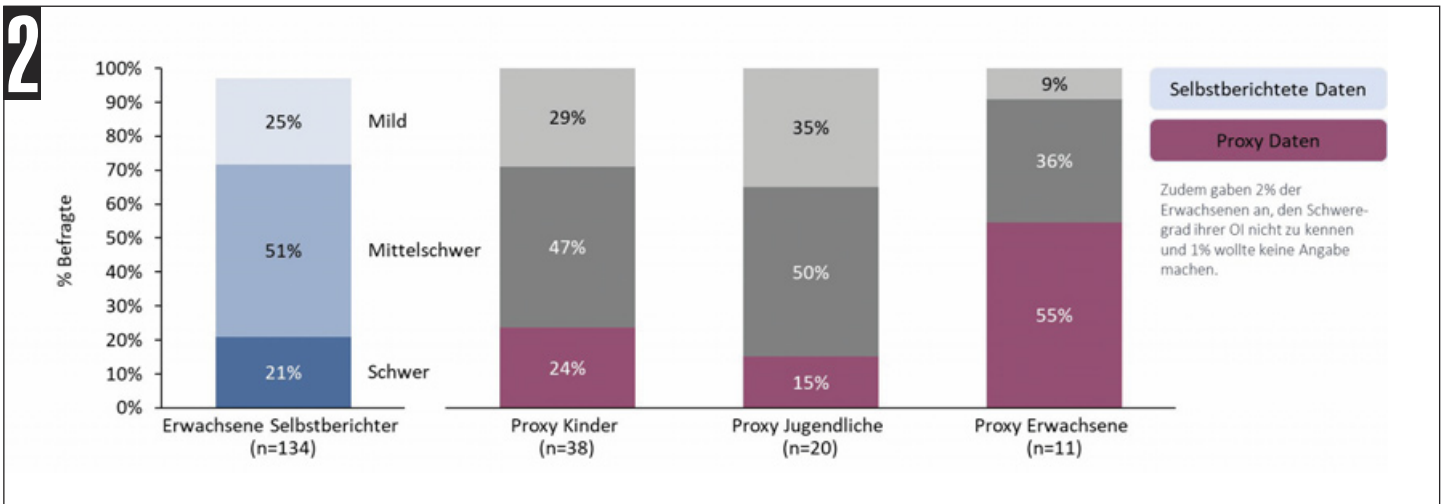
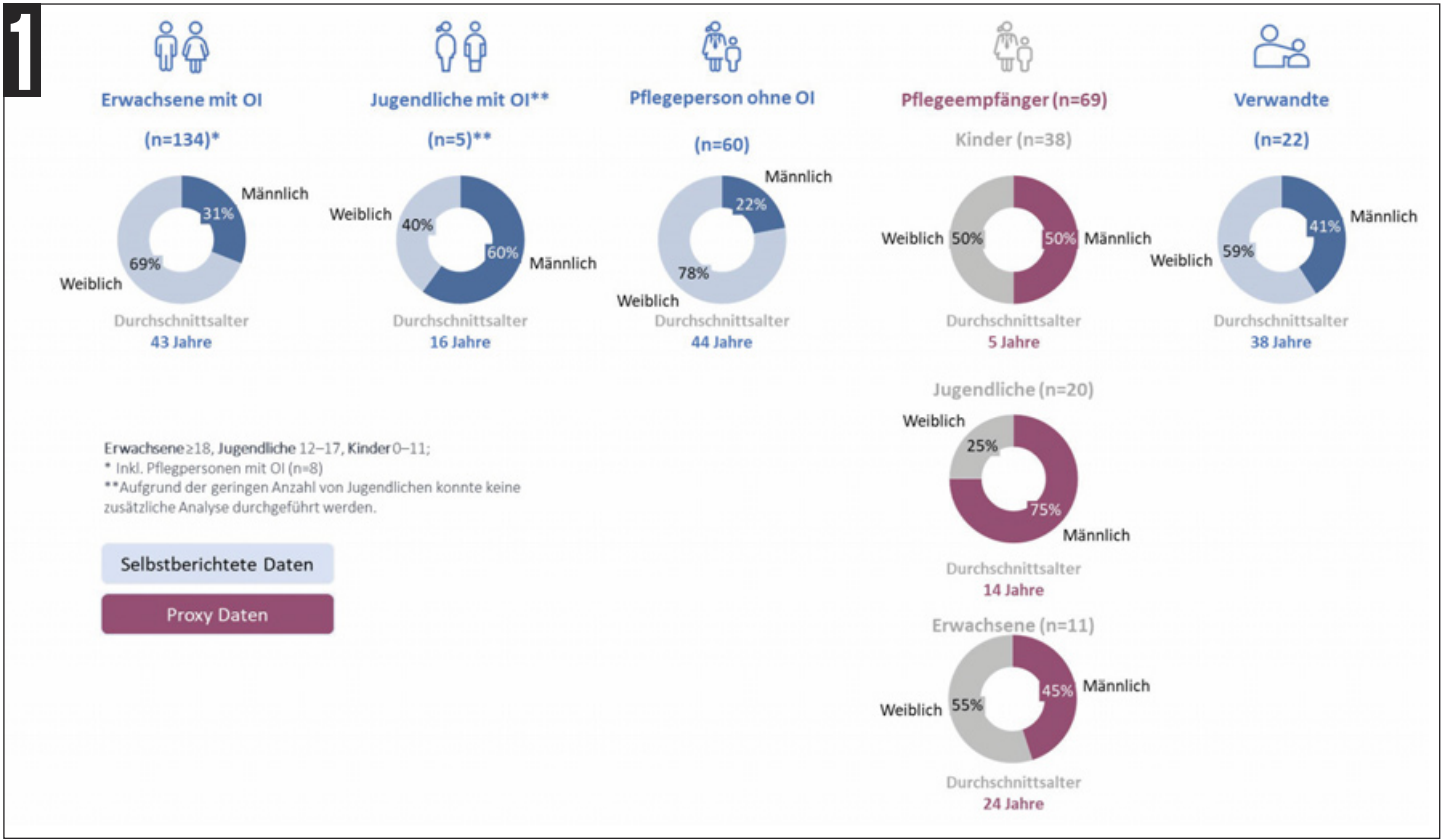
nen, dass die resultierenden Daten im Besitz der OIF und der OIFE bleiben werden und die Anonymität, der Datenschutz und die Sicherheit der Daten der Studienteilnehmenden in vollem Maße gewährleistet sind.

EIN QUERSCHNITT DER BEFRAGTEN IN DEUTSCHLAND

Von den 194 befragten Erwachsenen in Deutschland waren 134 Erwachsene von OI betroffen, darunter 8 Pflegepersonen und 126 Nicht-Pflegepersonen. Zudem wurden 60 Pflegepersonen ohne OI befragt, die 38 Kinder, 20 Jugendliche und 11 erwachsene Personen mit OI betreuten. Diese Gruppen werden im Folgenden auch als „Proxy-Gruppen“ bezeichnet. Zusätzlich nahmen 5 Jugendliche (12-17 Jahre) mit OI an der Befragung teil. Leider konnten aufgrund der begrenzten Teilnehmeranzahl deren Antworten nicht ausgewertet werden.

Das Durchschnittsalter der befragten Erwachsenen betrug 43 Jahre und lag somit nah am Durchschnitt der internationalen Daten des IMPACT-Surveys, das bei 42 Jahren lag. Im Vergleich zu den selbstberichtenden Erwachsenen wiesen die von Pflegepersonen vertretenen Erwachsenen (Proxy-Erwachsene) einen Durchschnitt von 24 Jahren auf.

69 % der befragten Erwachsenen und 40 % der befragten Jugendlichen waren



weiblich. Hierbei ist zu erwähnen, dass ein Großteil der Pflegepersonen ohne OI (78%), die an der Studie teilnahmen, weiblich waren.

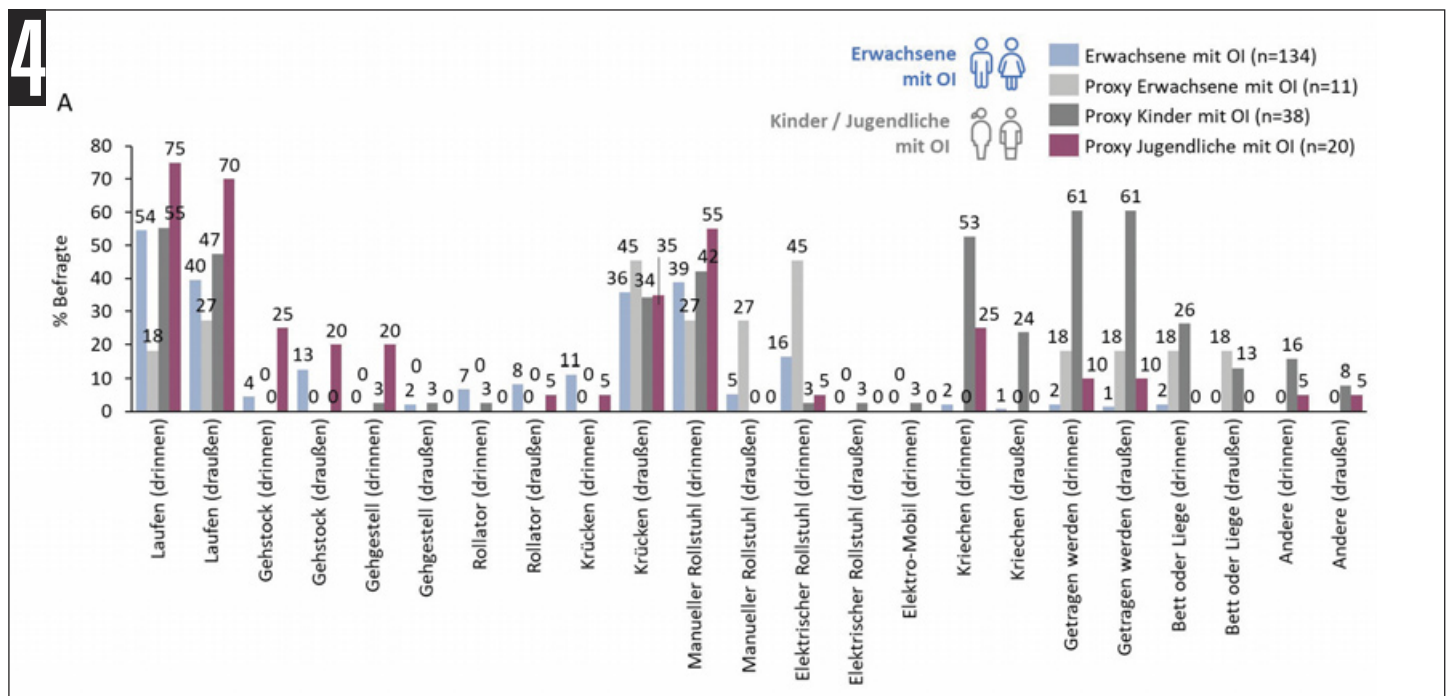
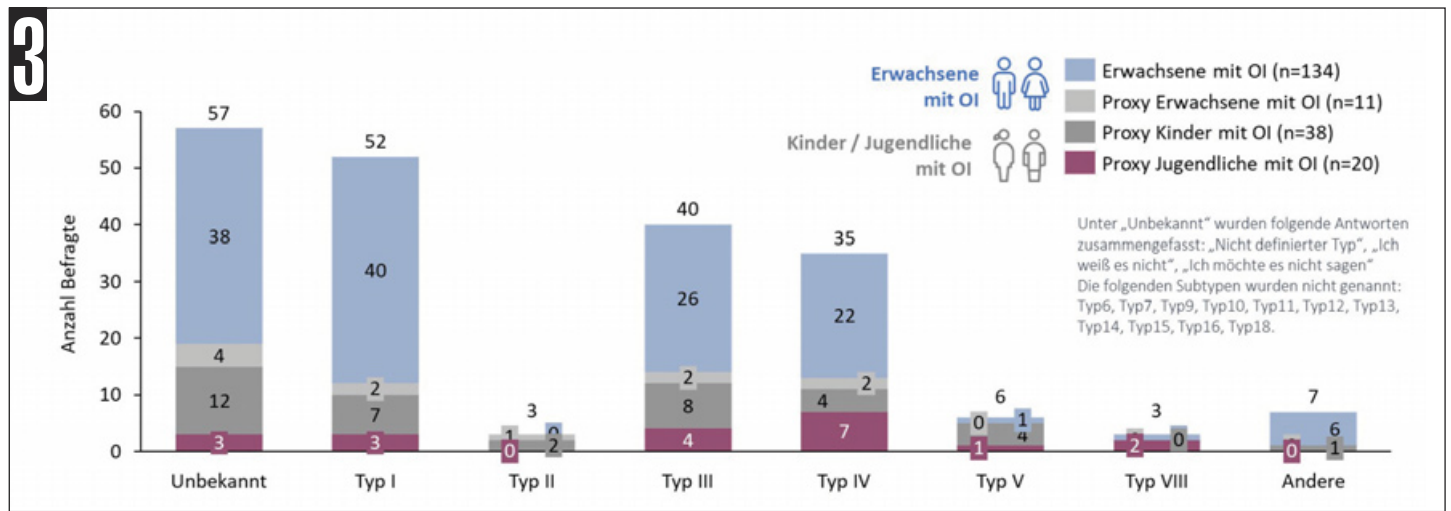
Insgesamt bietet sich durch die große Teilnehmeranzahl von Erwachsenen und Pflegepersonen in Deutschland eine gute Möglichkeit, einen Querschnitt durch verschiedene Gruppen von Menschen mit OI zu bekommen und diese im internationalen Kontext zu vergleichen.

ABBILDUNG 1 – Querschnitt der Befragten in Deutschland Selbstwahrnehmung der Schwere der OI und Klassifizierung nach Subtypen

ABBILDUNG 2 – Berichtete Schwere der OI bei selbstberichtenden Erwachsenen und Proxy-Gruppen

Die Befragten der IMPACT-Studie wurden zu ihrer Wahrnehmung des Schweregrads der OI befragt. Hierbei wurden ver-

schiedene Gruppen ausgewertet: die selbstberichtenden Erwachsenen mit OI, die über den Schweregrad der eigenen OI Auskunft gaben, und die Pflegepersonen, die über den Schweregrad der von ihnen betreuten Personen berichteten. Letztere wurden je nach der von ihnen betreuten Person mit OI in Kinder, Jugendliche und Erwachsene unterteilt und werden im Folgenden auch als Proxygruppen bezeichnet.



Der Großteil der befragten Erwachsenen beurteilte hierbei den Schweregrad ihrer OI als mild oder mittelschwer (76 %). Dabei wurde festgestellt, dass der Anteil der als mittelschwer eingestuft OI bei selbstberichtenden Erwachsenen höher war als die der Erwachsenen in der Proxy-Analyse (51 % gegenüber 36%). Im Vergleich dazu war der Anteil der als schwer bewerteten OI in der Proxy-Analyse bei Erwachsenen deutlich höher als bei selbstberichtenden Erwachsenen (55 % gegenüber 21 %). Diese lag auch höher als der Anteil der als schwer eingeschätzten OI in der Proxy-Analyse von Jugendlichen (24 %) und Kindern (15 %) (Abbildung 2).

Die Studienteilnehmer/innen wurden auch nach dem Subtyp der OI befragt. Hierbei wurden am häufigsten die Typen I, III und IV über alle Befragten hinweg genannt, während 57 der befragten selbstberichtenden Erwachsenen und Pflegepersonen angaben, den OI-Typ nicht zu kennen. Es zeigten sich auch Unterschiede zwischen den Selbstberichten und den Proxy-Berichten durch Pflegepersonen. So war z. B. der prozentuale Anteil von berichteter Typ IV OI bei Vertretern, die über Jugendliche berichteten, deutlich höher als in den anderen Gruppen. Diese Ergebnisse bieten einen ersten interessanten Einblick in die Verteilung der OI-

Subtypen und Schweregrade in Deutschland. Hierbei sind besonders auch die Unterschiede zwischen den verschiedenen Altersgruppen und zwischen den Selbstberichtenden und den Proxy-Gruppen hervorzuheben.

ABBILDUNG 3 – Berichteter OI-Subtyp bei selbstberichtenden Erwachsenen und Proxy-Gruppen Mobilität

Die Teilnehmer/innen der IMPACT-Studie wurden zu ihrer Mobilität sowie zur Verwendung von Gehhilfen im Innen- wie im Außenraum befragt (Abbildung 4). Hierbei gaben zwischen 40 % und 54 % der selbstberichtenden Erwachsenen an, sowohl drinnen als auch draußen ohne Hilfe gehen zu

können. Im Vergleich dazu lag dieser Anteil bei den Proxy-Erwachsenen mit 18 % bis 27 % deutlich niedriger. Bei Kindern bewegte sich dieser Anteil im ähnlichen Bereich wie bei den selbstberichtenden Erwachsenen und war bei Jugendlichen mit bis zu 75 % deutlich höher (Abbildung 4).

Die Verwendung von Gehstöcken und manuellen Rollstühlen war sowohl drinnen als auch draußen weit verbreitet. So gaben zwischen 27 % und 55 % der Teilnehmenden an, manuelle Rollstühle im Innenraum zu nutzen. Insbesondere bei Erwachsenen in der Proxy-Gruppe wurde die Nutzung von elektrischen Rollstühlen festgestellt, wobei 27 % im Innenraum und 46 % im Außenraum einen Elektrorollstuhl verwendeten. Hierbei ist zu erwähnen, dass die Gruppe der Proxy-Erwachsenen im Durchschnitt einen schwereren Grad der OI aufwies als die der selbstberichtenden Erwachsenen (Abbildung 2). Die Nutzung anderer Gehhilfen wie Gehstöcken und Gehgestelle wurde insbesondere für die Proxy-Jugendlichen im Innenraum berichtet.

Zusätzlich gaben 61 % der Vertreter/innen von Kindern an, dass diese sowohl drinnen als auch draußen getragen wurden, im Vergleich zu 18 % der Proxy-Erwachsenen. Die Mobilitätsanalyse zeigt insgesamt ein breites Spektrum an Fortbewegungsmethoden von Menschen mit OI und hebt wichtige Unterschiede zwischen den Altersgruppen hervor.

ABBILDUNG 4 – Mobilität im Innen- und Außenraum bei selbstberichtenden Erwachsenen und in Proxy-Gruppen

HÄUFIGE SYMPTOME BEI DER OI

Im Rahmen des IMPACT Surveys beurteilten selbstberichtende und stellvertretend berichtende Teilnehmer/innen die Häufigkeit von OI-Symptomen (Abbildungen 5-8). Diese wurden in Abhängigkeit vom berichteten Schweregrad der OI dargestellt und in verschiedene Symptomgruppen unterteilt, die sich auf Probleme mit Knochen und Gelenken (A), generelle Symptome (B), Probleme mit Weichteilgeweben und Organen (C), Probleme mit Zähnen, Mund und Rachenraum (D), Probleme mit Augen und Ohren (E) sowie gynäkologischen Problemen

und Problemen mit der Sexualität (F) bezogen.

Schmerzen wurden von selbstberichtenden Erwachsenen mit OI unabhängig vom Schweregrad am häufigsten gemeldet, gefolgt von Müdigkeit und Skoliose oder anderen Knochenproblemen (Abbildung 5A und B). Diese Werte lagen in Deutschland sehr nah an den im internationalen Kontext ermittelten Daten, die im letzten Heft beschrieben wurden.

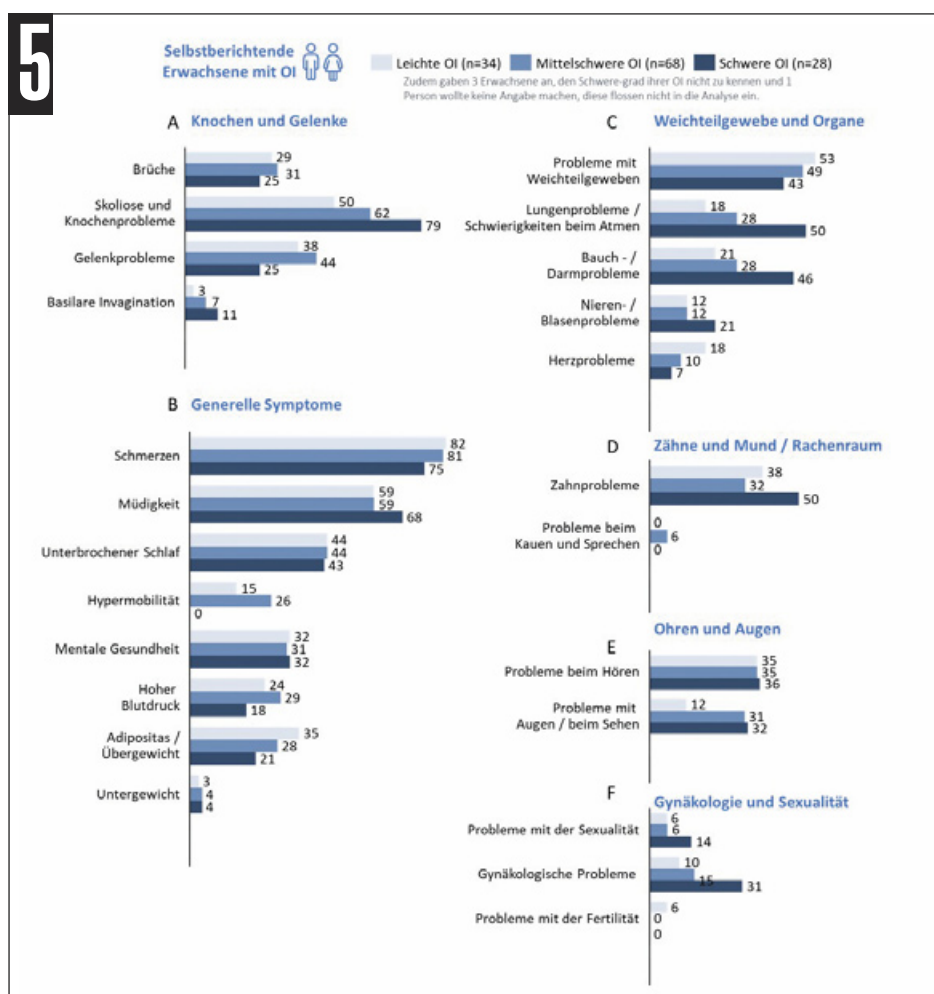
Bei schwerer OI war der Anteil an Personen mit Skoliose oder anderen Knochenproblemen höher (79 %) im Vergleich zu moderater (50 %) und milder OI (62 %). Über ein Viertel der selbstberichtenden Erwachsenen mit OI berichtete über Brüche, unabhängig vom Schweregrad (Abbildung 5A).

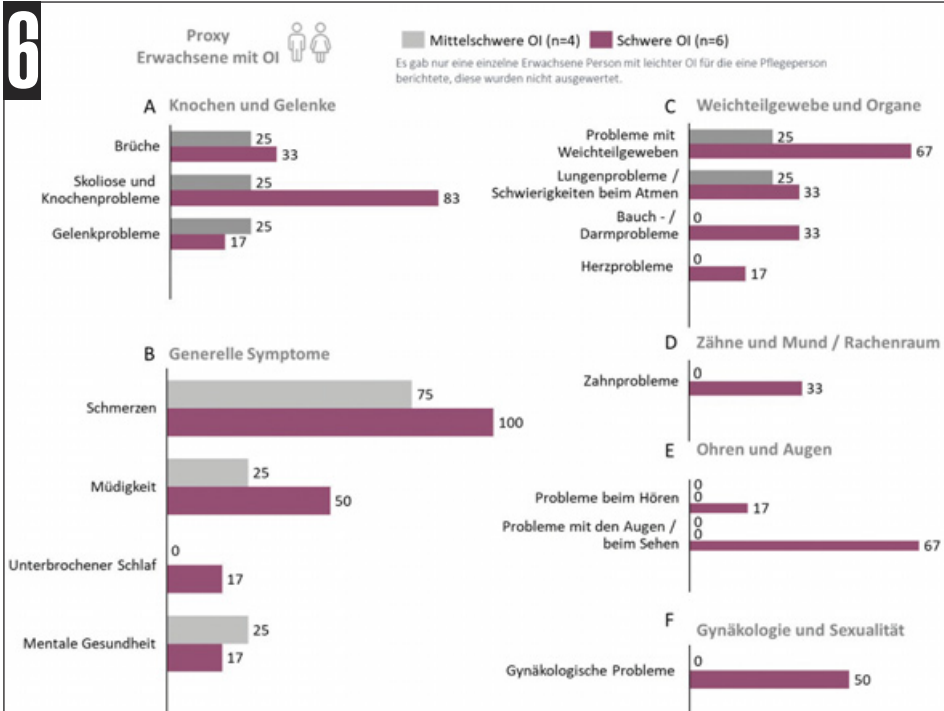
Etwas weniger als die Hälfte der selbstberichtenden Erwachsenen (43-53 %) berichtete zudem über Weichteilgewebspro-

bleme, die unabhängig vom Schweregrad zu sein schienen. Organprobleme mit Lunge und Atmung sowie dem Darm nahmen dagegen mit dem Schweregrad der OI zu (Abbildung 5C). Weniger häufig berichtete Symptome bei selbstberichtenden Erwachsenen waren Basilarinvasion, Untergewicht und Probleme beim Kauen, Schlucken oder Sprechen.

ABBILDUNG 5 – Symptome bei verschiedenen Schweregraden der OI bei selbstberichtenden Erwachsenen (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichteten sind angegeben)

Bei den Proxy-Erwachsenen gab es nur eine/n Teilnehmenden mit leichter OI, der nicht ausgewertet wurde und 4 bzw. 6 mit mittelschwerer oder schwerer OI, sodass die Antworten insgesamt weniger vollständig waren als bei selbstberichtenden Erwachsenen (Abbildung 6).





(56 %) und Proxy-Kindern (48 %) (Abbildungen 6-8 C).

Die Beeinträchtigung der mentalen Gesundheit wurde von selbstberichtenden Erwachsenen in ähnlicher Frequenz (ca. 30 %) über alle OI-Schweregrade berichtet. Dagegen wurde bei Proxy-Kindern und -Jugendlichen nur bei mittelschwerer und schwerer OI eine Beeinträchtigung der mentalen Gesundheit berichtet, die bei Jugendlichen mit mittelschwerer OI mit 40 % am höchsten war (Abbildung 5-8 C).

ABBILDUNG 6 – Symptome bei verschiedenen Schweregraden der OI bei Proxy-Erwachsenen (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichteten, sind angegeben)

ABBILDUNG 7– Symptome bei verschiedenen Schweregraden der OI bei Proxy-Kindern (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichteten, sind angegeben)



ABBILDUNG 8 – Symptome bei verschiedenen Schweregraden der OI bei Proxy-Jugendlichen (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichteten, sind angegeben)

Diese Ergebnisse zeigen zum Teil deutliche Unterschiede zwischen selbstberichtenden Erwachsenen mit OI und den Proxy-Gruppen. Während zum Beispiel Schmerzen, Müdigkeit und Knochenprobleme von allen Gruppen als häufige Symptome gemeldet wurden, nahmen selbstberichtende Erwachsene diese als unabhängig vom Schweregrad wahr, während die Stellvertreter einen Anstieg mit zunehmender Schwere der OI berichteten. Auch die Wahrnehmung des Einflusses auf die mentale Gesundheit variierte hierbei zwischen den Selbstberichtenden und den Proxy-Gruppen. Hierbei ist jedoch festzuhalten, dass ein direkter Vergleich aufgrund der kleineren Anzahl von Teilnehmer/innen in den Proxy-Gruppen, besonders bei den Proxy-Erwachsenen und eine unterschiedliche Darstellung in der Verteilung der OI Schweregrade zwischen den Gruppen nicht möglich ist.

Wichtig ist jedoch, dass die Differenzen in der Wahrnehmung verschiedener Symptome

Brüche kamen bei Proxy-Erwachsenen in ähnlicher Frequenz wie bei selbstberichtenden Erwachsenen vor, waren jedoch bei Proxy-Jugendlichen und Kindern deutlich häufiger. Alle Proxy-Gruppen berichteten über mit dem Schweregrad der OI zunehmende Skoliose und Knochenprobleme (Abbildungen 6-8A).

Schmerzen und Müdigkeit waren die vorherrschenden generellen Symptome in allen befragten Gruppen, wobei ihre Häufigkeit in den Proxy-Gruppen im Gegensatz zu selbstberichtenden Erwachsenen mit dem Schweregrad der OI zunahm (Abbildungen 6-8 B). Zudem gaben Proxy-Jugendliche vermehrt Weichteilgewebsprobleme an (75 %) im Vergleich zu Proxy-Erwachsenen

die Bedeutung einer umfassenden Betrachtung der OI-Symptome unterstreichen. Diese kann sowohl die subjektiven Perspektiven von Personen mit OI als auch die Einschätzungen von Stellvertreter/innen einbeziehen und somit helfen, auf die spezifischen Bedürfnisse, die sich aus dem Alter, dem Schweregrad der OI, aber natürlich auch der individuellen Le-

bensrealität der Betroffenen und ihrer Pflegepersonen ableiten, einzugehen.

SYMPTOME IN ABHÄNGIGKEIT VOM ALTER

Die Analyse der Häufigkeit von Symptomen bei selbstberichtenden Erwachsenen ermöglichte eine Altersabhängigkeitsbetrach-

tung (Abbildung 9). Dabei traten Brüche am häufigsten in der Altersgruppe von 18 bis 30 Jahren auf (36 %). Bei Erwachsenen im Alter von 41 bis 50 Jahren wurde im Vergleich zu anderen Altersgruppen eine erhöhte Häufigkeit von Skoliose oder anderen Knochenproblemen festgestellt (69 %). Gelenkprobleme zeigten eine zunehmende Prävalenz mit steigendem Alter (Abbildung 9A).

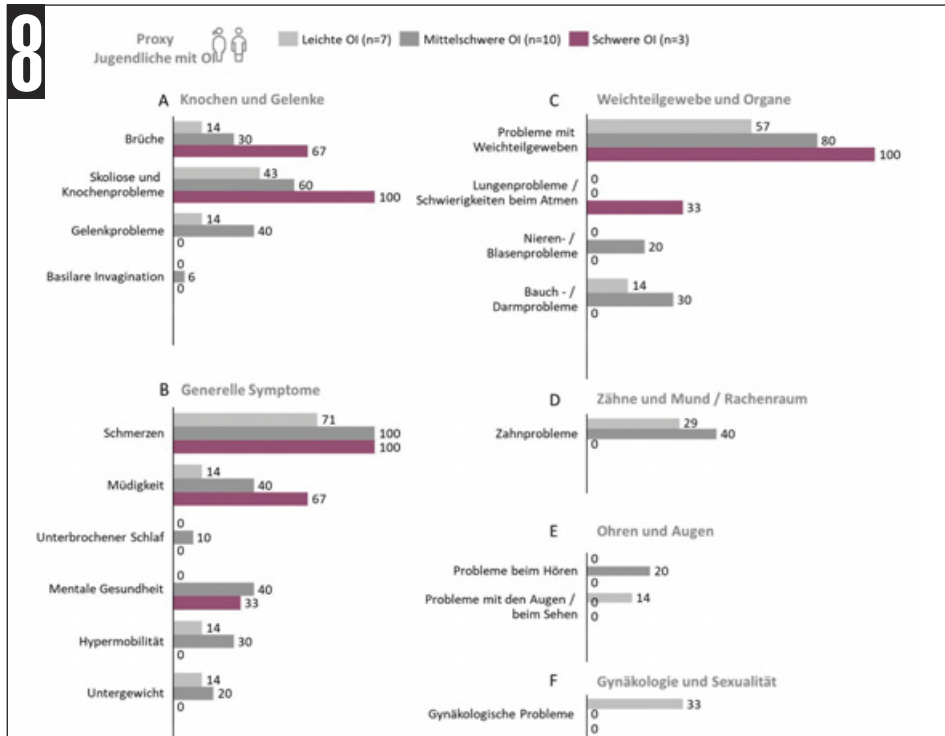
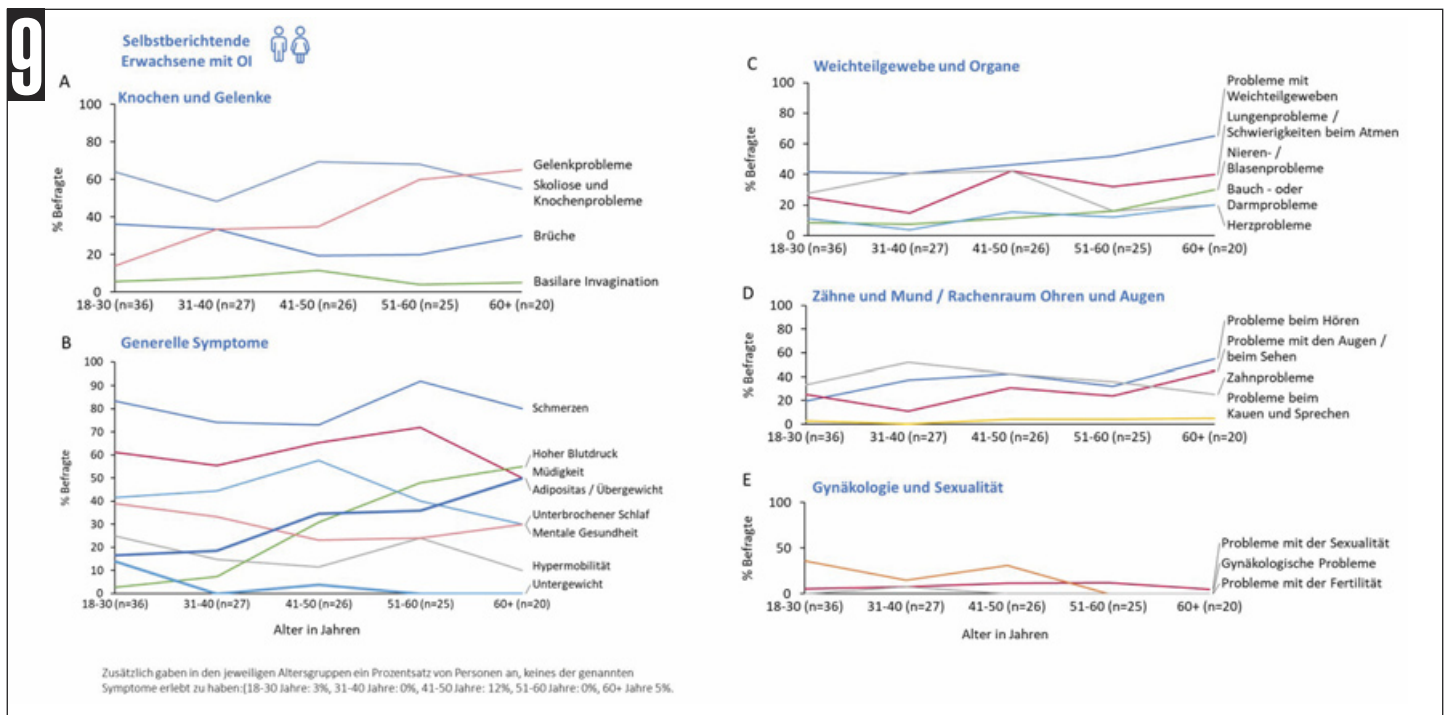
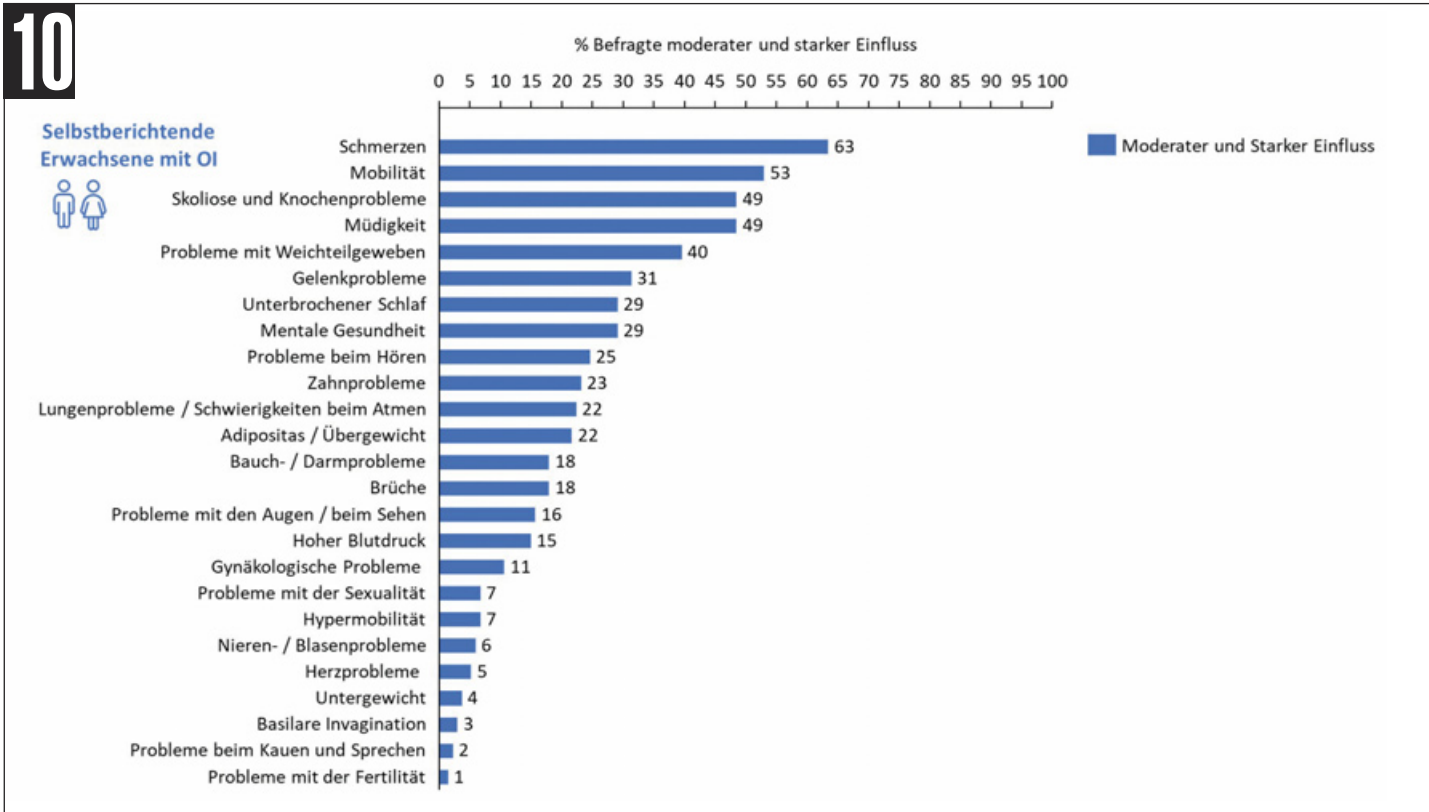


ABBILDUNG 9 – Symptome bei selbstberichtenden Erwachsenen in Abhängigkeit vom Alter (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichtet, sind angegeben)

Schmerzen stellten das über alle Altersklassen hinweg häufigste Symptom dar. Personen im Alter von 51–60 Jahren berichteten hierbei am meisten darüber (92 %), während die Altersgruppe von 41–50 Jahren das geringste Vorkommen meldete (73 %). Müdigkeit und Probleme mit der mentalen Gesundheit traten konstant über alle Altersklassen auf (Abbildung 9B).

Erwachsene über 60 Jahren wiesen im Vergleich zu anderen Altersgruppen erwartungsgemäß einen höheren Anteil an Bluthochdruck und Adipositas auf (Abbildung 9B). Probleme mit Weichteilgeweben, Nieren, Blase, Hören und Sehen nahmen ebenfalls





mit zunehmendem Alter zu und erreichten ihren Höhepunkt bei Erwachsenen über 60 Jahren (Abbildung 9C & D).

Gynäkologische Probleme wurden dagegen häufiger von jüngeren Erwachsenen und auch Jugendlichen berichtet. Hingegen blieb der Anteil derjenigen, die Probleme mit der Sexualität angaben, weitgehend konstant, wobei er bei Erwachsenen zwischen 41 und 60 Jahren mit 12 % den höchsten Wert erreichte (Abbildung 9E).

Die Untersuchung verdeutlicht, wie sich die Prävalenz verschiedener Symptome im Zusammenhang mit OI im Verlauf des Lebens verändert und bietet somit wichtige Erkenntnisse für die zielgerichtete Behandlung dieser Altersgruppen.

AUSWIRKUNGEN DER SYMPTOME

Neben der Häufigkeit der verschiedenen mit OI einhergehenden Symptome wurde auch der empfundene Eindruck auf die Lebensqualität in der IMPACT-Studie ermittelt. Hier dargestellt sind die Symptome, die Befragte als moderat oder stark beeinträchtigend empfanden.

Von selbstberichtenden Erwachsenen

wurden Schmerzen und eingeschränkte Mobilität am häufigsten als die Symptome genannt, die einen starken oder mittelschweren Einfluss auf die Lebensqualität hatten, gefolgt von Skoliose und Knochenproblemen (Abbildung 10). Ein geringerer Anteil der selbstberichtenden Erwachsenen gab an, von Untergewicht (4 %), basilarer Invagination (3 %), Problemen beim Kauen, Schlucken und Sprechen (2 %) sowie Fruchtbarkeits-/Reproduktionsproblemen (1 %) mäßig bis schwer beeinträchtigt zu sein (Abbildung 10).

ABBILDUNG 10 – Symptome bei selbstberichtenden Erwachsenen, die einen moderaten oder starken Einfluss auf die Lebensqualität haben (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichteten, sind angegeben)

In den Proxy-Gruppen wurden Schmerzen und Einschränkungen in der Mobilität als die am stärksten beeinträchtigenden Symptome berichtet (Abbildung 11). Dieser Wert lag bei den Proxy-Erwachsenen und den Proxy-Kindern besonders hoch. Etwa die Hälfte der selbstberichtenden Erwach-

senen und der Proxy-Erwachsenen sowie Jugendlichen gaben an, dass Skoliose mäßig bis schwerwiegend beeinträchtigend war, während dieser Prozentsatz bei Kindern geringer war (Abbildung 10 & 11).

Ein höherer Anteil der von Stellvertreter/innen berichteten Jugendlichen gab an, dass mentale Gesundheitsprobleme (28 %) in moderatem bis schwerwiegendem Maße beeinträchtigend waren, verglichen mit von Stellvertreter/innen berichteten Erwachsenen (9 %) und von Stellvertreter/innen berichteten Kindern (8 %) (Abbildung 11). Bei den selbstberichtenden Erwachsenen lag dieser Anteil ebenfalls bei 29 %.

ABBILDUNG 11 – Symptome in den Proxy-Gruppen, die einen moderaten oder starken Einfluss auf die Lebensqualität haben (Prozent der Teilnehmer/innen, die ein Symptom berichteten, sind angegeben)

Zusammenfassend zeigen die Ergebnisse, dass Schmerzen und eingeschränkte Mobilität sowie Skoliose als besonders belastend empfunden werden, wobei die Auswirkungen auf die Lebensqualität bei verschiedenen Altersgruppen und Berichtsarten variieren.

FAZIT

Die IMPACT-Studie bietet einen umfassenden Einblick in das Leben von Menschen mit OI in Deutschland und deren Pflegepersonen. Die hohe Teilnehmeranzahl ermöglicht es, verschiedene Gruppen von Menschen mit OI zu repräsentieren und international zu vergleichen.

Das IMPACT Survey hebt sich durch seinen hohen wissenschaftlichen Wert und die Qualität von herkömmlichen Umfragen ab und hat einen wertvollen Datensatz zum Leben von Menschen mit OI ermittelt. Dieser Datensatz ist von großem Nutzen

für Unterstützungsbemühungen, die Verbesserung von Diagnoseverfahren sowie Behandlungs- und Pflegemaßnahmen im Zusammenhang mit OI und ermöglicht zudem die Kommunikation der Perspektive der Menschen, die mit OI leben.

In Zukunft werden weitere Daten aus der IMPACT-Studie diskutiert, um die Situation von Menschen mit OI und ihren Pflegepersonen sowie deren Wahrnehmung der Pflege und Versorgungssituation eingehender zu beleuchten. Dies wird dazu beitragen, einen umfassenden Einblick in die Lebensrealität von Menschen mit OI zu

erhalten und mögliche Verbesserungen in der Versorgung aufzuzeigen.

AUSBLICK

In der kommenden Ausgabe werden wir die Daten beschreiben, die die Sorgen von Menschen mit OI und ihren Pflegepersonen, ihre Wahrnehmung der Pflege und Versorgungssituation und den Einfluss der OI auf Schule, Arbeit und Beziehungen diskutieren. ▶

ZUM WEITERLESEN

IMPACT-Survey.

<https://oif.org/impactsurvey/> (Englisch)

