



Bachelorarbeit

AufBRUCH ins Leben

Auswirkungen von Osteogenesis Imperfecta auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen

Janette Hollenstein, S11487725

Lea Gut, S11486511

Departement:	Gesundheit
Institut:	Institut für Ergotherapie
Studienjahr:	2011
Eingereicht am:	2. Mai 2014
Betreuende Lehrperson:	Charles Mayor

**„Es kommt vor, dass mir jemand bei der Begrüßung mit einem zu festen
Händedruck einige Knochen bricht**

– es braucht wirklich nur wenig für einen Bruch.

**Ein leichtes Anstossen,
ein kleiner Widerstand,
eine unachtsame Bewegung [...] kann zu viel sein.“**

(S. Zehir, Gespräch, 04.04.14)



Wird in der folgenden Arbeit aus Gründen der Lesbarkeit die männliche Form benutzt, schliesst dies die weibliche Form stets mit ein. Zudem sei angemerkt, dass mit dem Begriff Forschende immer die Forscher der jeweiligen Studie und mit Autorinnen, die Autorinnen dieser Bachelorarbeit gemeint sind.

Inhaltsverzeichnis

1. Abstract	9
2. Einleitung.....	10
2.1. Darstellung des Themas.....	10
2.2. Problemstellung	11
2.2.1. Stand der Forschung	11
2.2.2. Begründung der Themenwahl.....	11
2.3. Fragestellung	12
2.4. Zielsetzung	12
2.5. Eingrenzung	13
2.6. Theoretischer Hintergrund.....	13
2.6.1. Beschreibung des Krankheitsbildes.....	13
2.6.2. Begriffsdefinitionen	15
2.7. Erklärungen zum Bieler Modell.....	16
3. Methodisches Vorgehen.....	19
3.1. Vorbereitungen.....	19
3.2. Literatursuche	19
3.3. Ein- und Ausschlusskriterien	20
3.4. Wahl der Hauptstudien	20
3.5. Kriterien zur Beurteilung und Bearbeitung der Hauptstudien	21
3.6. Vorgehen bei Einleitung, Diskussion und Theorie-Praxis-Bezug.....	21
4. Ergebnisse.....	22
4.1. Zusammenfassungen der Hauptstudien.....	22
4.1.1. Activities and participation in young adults with Osteogenesis Imperfecta.....	22
4.1.2. The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents – a qualitative analysis	24
4.1.3. Functioning and Quality of Life in Adults with Mild-to-Moderate Osteogenesis Imperfecta.....	25
4.1.4. A population-based study of demographical variables and ability to perform activities of daily living in adults with osteogenesis imperfecta	27
4.1.5. Osteogenesis Imperfecta in Childhood: Impairment and Disability. A Prospective Study With 4-Year Follow-Up	29

4.2. Resultate der Hauptstudien im Bieler Modell	31
4.2.1. Verhaltensgrundformen	31
4.2.2. Grundfunktionen	32
4.2.3. Physische und Psychische Voraussetzungen.....	33
4.2.4. Lebensbereiche	34
4.2.5. Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen	36
5. Diskussion.....	38
5.1. Auswirkungen der physischen und psychischen Voraussetzungen ...	38
5.1.1. Physische Voraussetzungen.....	38
5.1.2. Psychische Voraussetzungen	39
5.2. Auswirkungen auf die Verhaltensgrundformen	39
5.2.1. Haltung und Fortbewegung.....	39
5.2.2. Umgang mit Gegenständen	40
5.2.3. Soziale Interaktion	40
5.3. Auswirkungen auf die Grundfunktionen	40
5.3.1. Sensorisch/motorisch	40
5.3.2. Perzeptiv/kognitiv.....	41
5.3.3. Emotional.....	42
5.4. Auswirkungen auf die Lebensbereiche.....	42
5.4.1. Freizeit/Spiel	42
5.4.2. Aktivitäten des täglichen Lebens	43
5.4.3. Arbeit/Beruf und Schule/Ausbildung	44
5.5. Auswirkungen der materiellen, sozialen und kulturellen Voraussetzungen	45
5.5.1. Materielle Voraussetzungen	45
5.5.2. Soziale und kulturelle Voraussetzungen	46
5.6. Schematische Darstellung der Handlungsfähigkeit.....	47
6. Theorie-Praxis-Bezug	48
6.1. Interprofessionelle Ziele	48
6.2. Ergotherapeutische Ziele	48
6.3. Therapeutische Haltung	48
6.4. Ergotherapeutische Interventionen.....	49

6.4.1.	Funktionelle Behandlung	49
6.4.2.	Umweltanpassungen	50
6.4.3.	Hilfsmittel	50
6.4.4.	Auswahl von Aktivitäten	51
6.4.5.	Eduktion und Aufklärung.....	51
6.4.6.	Einbezug psychosozialer Faktoren	52
6.4.7.	Altersspezifische Interventionen	52
7.	Schlussteil	56
7.1.	Schlussfolgerungen.....	56
7.2.	Offene Fragen.....	56
7.3.	Zukunftsaussichten	56
8.	Verzeichnisse	57
8.1.	Literaturverzeichnis	57
8.2.	Abbildungsverzeichnis.....	62
8.3.	Tabellenverzeichnis	63
8.4.	Abkürzungsverzeichnis.....	63
9.	Danksagung	64
10.	Eigenständigkeitserklärung.....	65
11.	Anhang.....	66
11.1.	Beurteilungen der Hauptstudien.....	66
11.1.1.	Activities and participation in young adults with Osteogenesis Imperfecta	66
11.1.2.	The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents - a qualitative analysis.	70
11.1.3.	Functioning and Quality of Life in Adults with Mild-to-Moderate Osteogenesis Imperfecta.....	75
11.1.4.	A population-based study of demographical variables and ability to perform activities of daily living in adults with osteogenesis imperfecta....	79
11.1.5.	Osteogenesis Imperfecta in Childhood: Impairment and Disability. A Prospective Study with 4-year Follow-Up.....	83
11.2.	Glossar Messinstrumente	87
11.3.	Praktische Informationen	90

11.3.1. Handling von Säuglingen und Kleinkindern	90
11.3.2. Informationen bezüglich der Schule	92
11.3.3. Nützliche Adressen	94
11.4. Interview mit Sonel Zehir vom 4. April 2014	95
12. Wortanzahl.....	108

1. Abstract

Thema: Osteogenesis Imperfecta (OI) ist eine Erbkrankheit, welche aufgrund der erhöhten Knochenbrüchigkeit der Betroffenen als „Glasknochenkrankheit“ bekannt ist. Obwohl die Ergotherapie Teil des interprofessionellen Behandlungsteams ist, liegen keine Studien zu ergotherapeutischen Interventionen für OI-Betroffene vor. Da es sich um eine seltene Krankheit (300 bis 400 Betroffenen in der Schweiz) handelt, fehlen den Ergotherapeuten oftmals Fachwissen und Erfahrung im Umgang mit OI-Betroffenen. Um eine Grundlage für ergotherapeutische Interventionen zu schaffen, werden Möglichkeiten und Schwierigkeiten in der Handlungsfähigkeit von OI-Betroffenen anhand eines ergotherapeutischen Modells dargestellt.

Methode: Mit einer strukturierten Literaturrecherche wurde nach wissenschaftlichen Artikeln gesucht, welche umfassende Informationen zur Handlungsfähigkeit OI-Betroffener beinhalten. Fünf Hauptstudien wurden bewertet und deren Ergebnisse im Bieler Modell dargestellt sowie mit weiterer Literatur ergänzt und diskutiert.

Ergebnisse: Die Krankheit wirkt sich unterschiedlich auf die Handlungsfähigkeit der OI-Betroffenen aus. Dabei zeigt sich bei der Bewältigung des Alltags eine grosse Bandbreite, wobei je nach Ausprägungsgrad keine bis sehr viel Unterstützung benötigt wird.

Schlussfolgerungen: Diese Bachelorarbeit zeigt auf, wie sich OI auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen auswirken kann. Deren umfassende Darstellung dient als Grundlage für ergotherapeutische Interventionen, welche abgeleitet und beschrieben werden.

Key Words: *Osteogenesis Imperfecta, Occupational Therapy, Performance, Participation, Quality of Life*

2. Einleitung

„Ich bin mit drei Brüchen zur Welt gekommen. [...] Ich habe aufgehört zu zählen, wie viele Brüche ich bis jetzt hatte – jedenfalls sehr viele.“ (S. Zehir, Gespräch, 04.04.14)

2.1. Darstellung des Themas

Osteogenesis imperfecta (OI) ist eine seltene Erbkrankheit, welche wörtlich übersetzt „unvollkommene Knochenbildung“ bedeutet. Umgangssprachlich ist der Begriff „Glasknochenkrankheit“ gebräuchlich, welcher das Hauptmerkmal, die erhöhte Knochenbrüchigkeit, sehr bildhaft beschreibt (Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta [SVOI], 2011).

Bereits von Geburt an sind OI-Betroffene nach Hackley und Merritt (2008) körperlich beeinträchtigt. Der Alltag birgt stets das Risiko neuer Frakturen und ist eine schmale Gratwanderung zwischen der Selbstständigkeit und Aktivität von Betroffenen sowie ihrer Sicherheit (Dogba et al., 2013). Aus mehreren Untersuchungen mit OI-Betroffenen verschiedenen Alters geht hervor, dass ihre Handlungsfähigkeit in unterschiedlichen Lebensbereichen wie Selbstversorgung, Mobilität und soziale Partizipation eingeschränkt sein kann (Engelbert, Pruijs, Beemer & Helders, 1998; Engelbert et al., 2004; Montpetit et al., 2011; Claesson & Brodin, 2002).

Gemäss der Interessengemeinschaft [IG] Seltene Krankheiten (2012) gilt eine Krankheit in der Schweiz als selten, wenn wie bei OI, fünf oder weniger Personen von 10'000 Einwohnern betroffen sind. Offizielle Zahlen zur Häufigkeit von OI in der Schweiz liegen keine vor. Schätzungen zur Inzidenz lassen 300 bis 400 betroffene Personen in der Schweiz vermuten (SVOI, 2011).

Da OI in der Praxis selten anzutreffen ist, fehlt dem Fachpersonal häufig die Erfahrung mit diesen Patienten (Cole, 1993). Claesson et al. (2002) beschreiben, dass es für die Betroffenen schwierig ist, wenn sie ungenügend informiert und nicht kompetent behandelt werden können. Laut Stutz Steiger (2013) wissen Patienten oft mindestens so viel über ihre Krankheit wie die behandelnden Fachpersonen. Die Autorinnen erachten dieses fehlende Wissen des medizinischen Personals als schwerwiegend, da es sich meist um chronisch invalidisierende Krankheiten handelt, welche eine anspruchsvolle Behandlung erfordern (IG Seltene Krankheiten, 2012). Obwohl OI selten auftritt, empfinden die Autorinnen das mangelnde Fachwissen des Ge-

sundheitspersonals als unbefriedigend und haben entschieden, sich in dieser Bachelorarbeit genauer mit dieser Thematik auseinanderzusetzen.

2.2. Problemstellung

2.2.1. Stand der Forschung

Bis heute liegen keine therapeutischen Massnahmen vor, welche OI heilen könnten. Nach Glorieux (2007) ist die medikamentöse Therapie mit oralen oder intravenösen Bisphosphonaten ein Versuch, Verbesserungen für schwerer Betroffene zu erzielen. Indem die Medikamente die Lebensdauer der Osteoklasten verkürzen, wird der Knochen weniger schnell abgebaut (OI-Foundation, n.d.d). Phillipi, Remington und Steiner (2009) publizierten ein Cochrane Review zur Wirksamkeit von Bisphosphonaten und fassten zusammen, dass die Knochendichte von OI-Betroffenen möglicherweise durch diese Therapie gesteigert werden kann. Langzeiterfahrungen, sowie konkrete Angaben zur optimalen Dosierung und Verabreichung liegen jedoch noch nicht vor (Phillipi et al., 2009). Nebst der medikamentösen Therapie werden gemäss Bonafe et al. (2013) bei gegebener Indikation operativ Nägel in die Markkanäle eingesetzt, um die Knochen zu schützen und zu stabilisieren.

Gemäss Claesson et al. (2002) untersuchen die meisten Studien im Zusammenhang mit OI die medizinischen Faktoren und es gibt wenig Literatur, welche auch die psychosozialen Aspekte einschliesst. Sie betonen die Notwendigkeit einer ganzheitlichen Sicht im Umgang mit Betroffenen und ihren Angehörigen. Bishop (2010) führt aus, dass ein interprofessioneller Ansatz mit spezialisierter Pflege, Physio- und Ergotherapie nötig ist, um den Bedürfnissen der Betroffenen gerecht zu werden. Aus der Untersuchung von Montpetit et al. (2011) geht hervor, dass OI-Betroffene je nach Schweregrad der Krankheit Einschränkungen in ihren Aktivitäten sowie der Partizipation erleben. Studien, welche ergotherapeutische Interventionen für OI-Betroffene untersuchen, liegen jedoch keine vor.

2.2.2. Begründung der Themenwahl

Nach dem Berufskodex des Ergotherapeuten Verband Schweiz [EVS] (2011) bildet die Handlungsfähigkeit des Menschen stets den Mittelpunkt der Ergotherapie, um die Gesundheit positiv zu beeinflussen und eine Steigerung der Lebensqualität zu erreichen. Engelbert, van der Graaf, van Empelen, Beemer und Helders (1997) stellten Beeinträchtigungen in der motorischen Entwicklung von Kindern fest. Des Weiteren

ren wiesen Kinder Einschränkungen in der Selbstversorgung, Mobilität sowie bei der sozialen Partizipation auf (Engelbert et al., 2004). Claesson et al. (2002) stellten fest, dass sich die Krankheit auf die ganze Familie auswirkt, da die betroffenen Kinder nicht in gewöhnlicher Weise handeln können. Auch Jugendliche erlebten laut Montpetit et al. (2011) Schwierigkeiten bei Aktivitäten sowie in der sozialen Partizipation. Im Erwachsenenalter blieben je nach Schweregrad der Krankheit Auswirkungen im Alltag bestehen (Wekre, Frøslie, Haugen & Falch, 2010). Montpetit et al. (2011) sowie Axelson und Zollars (1995) zeigen die Notwendigkeit auf, die Ausführung von bedeutungsvollen Aktivitäten sowie Rollen von OI-Betroffenen zu fördern und zu ermöglichen.

Um Betroffene in ihrem Handeln zu fördern, ist es gemäss Caudill et al. (2010) wichtig, dass Fachpersonen die Krankheit kennen und die daraus resultierenden Effekte auf das tägliche Leben der Betroffenen verstehen. Ob und in welcher Qualität OI-Betroffene an Aktivitäten und Rollen teilhaben können, wird gemäss Dozier (n.d.) in allen Lebensbereichen durch die Krankheit beeinflusst. Um die spezifischen Fähigkeiten und Ressourcen von Betroffenen gezielt für bedeutungsvolle Aktivitäten einsetzen zu können, benötigen Ergotherapeuten mehr Wissen über die Krankheit und ihre Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen (Dozier, n.d.).

Diese Bachelorarbeit soll dazu beitragen, Ergotherapeuten in ihrer Arbeit zu unterstützen, indem Informationen über die Handlungsfähigkeit von Betroffenen aus wissenschaftlicher Literatur gesammelt und anhand des Bieler Modells dargestellt werden. Die Autorinnen erachten es als wichtig, dass Ergotherapeuten fundiert über die Auswirkungen von OI informiert sind und dadurch therapeutische Interventionen ableiten können.

2.3. Fragestellung

Wie wirkt sich Osteogenesis Imperfecta auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen aus?

2.4. Zielsetzung

Das Ziel dieser Arbeit besteht darin, das vorhandene Wissen über die Handlungsfähigkeit von OI-Betroffenen in der Struktur eines ergotherapeutischen Modells darzustellen. Die Sammlung und Strukturierung von relevanten Informationen, inklusive

Ableitung möglicher Interventionen, soll als Grundlage für die ergotherapeutische Behandlung dienen und Ergotherapeuten darin unterstützen, OI-Betroffene kompetent zu behandeln.

2.5. Eingrenzung

Für diese Bachelorarbeit legten die Autorinnen den Hauptfokus auf die Handlungsfähigkeit von Kindern und Erwachsenen mit OI. Zu OI-Betroffenen höheren Alters enthält diese Arbeit keine Informationen, da keine entsprechende wissenschaftliche Literatur vorlag.

2.6. Theoretischer Hintergrund

2.6.1. Beschreibung des Krankheitsbildes

Osteogenesis Imperfecta ist laut Glorieux (2008) eine Erbkrankheit, welche durch die erhöhte Fragilität der Knochen sowie die verminderte Knochendichte charakterisiert wird. Dies kann nach Bonafe et al. (2013) sekundär zu Deformitäten führen. OI zeigt sich genetisch wie auch klinisch in sehr unterschiedlichen Ausprägungsformen. Der Schweregrad der Krankheit variiert zwischen milden Formen mit gelegentlichen Frakturen bis hin zu sehr schweren Ausprägungen, welche bereits früh (vor oder kurze Zeit nach der Geburt) tödlich verlaufen (Bonafe et al., 2013). Der Grund für die Krankheit ist bei den meisten Fällen die Mutation eines Genes, das sich auf die Kollagenbildung auswirkt (Semler, Hoyer-Kuhn & Netzer, 2012). Die Mutation kann in der Art sowie Lokalisation unterschiedlich sein und erklärt die heterogenen Schweregrade und Ausprägungsformen der Krankheit (Bonafe et al., 2013).

Dem Leitsymptom, der gesteigerten Knochenbrüchigkeit, liegt ein Ungleichgewicht zwischen Osteoblasten (zuständig für den Knochenaufbau) und Osteoklasten (zuständig für den Knochenabbau) zu Grunde. Zudem können Betroffene an weiteren klinischen Merkmalen wie Kleinwuchs, bläulich-gräuliche Skleren, Schwerhörigkeit, Dentinogenesis Imperfecta (Zahnprobleme) und Hyper- oder Hypomobilität der Gelenke (Aufzählung nicht vollständig) leiden (Bonafe et al., 2013; Glorieux, 2008). Aufgrund der grossen Heterogenität wurde OI ursprünglich von Silience, Senn und Danks (1979) anhand klinischer Merkmale in vier Typen eingeteilt. Später wurde diese Klassifikation von Glorieux (2008) aufgrund genetischer sowie klinischer Erkenntnisse erweitert. Laut Semler et al. (2012) wurden noch weitere Typen entdeckt, die in

dieser Arbeit aber nicht dargestellt werden, da die Unterschiede hauptsächlich in der Genetik liegen und das Erscheinungsbild vergleichbar ist mit den gängigen Typen.

Tabelle 1

Klassifikation von OI in Anlehnung an Silience et al. (1979), modifiziert von Glorieux (2008)

Typ und Schweregrad	Mögliche Ausprägung
Typ I , leichte Form	<ul style="list-style-type: none"> ▪ normale Grösse oder wenig kleiner ▪ geringe Knochenfragilität ▪ bläuliche Skleren ▪ keine Dentinogenesis Imperfecta
Typ II , perinataler Tod	<ul style="list-style-type: none"> ▪ schwerste Form mit schwersten Deformierungen ▪ multiple Brüche in der Gebärmutter ▪ Tod durch Ateminsuffizienz
Typ III , schwere Form	<ul style="list-style-type: none"> ▪ sehr klein ▪ hohe Knochenfragilität ▪ schwere Skoliose ▪ schwere Deformitäten der Extremitäten ▪ gräuliche Skleren ▪ Dentinogenesis Imperfecta
Typ IV , mittlere Form je nach Ausprägung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ eher kleinere Körpergrösse ▪ milde bis moderate Skoliose ▪ mässige Deformitäten der Extremitäten ▪ gräuliche oder weisse Skleren ▪ keine Dentinogenesis Imperfecta
Typ V , mittlere Form je nach Ausprägung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ wenig kleinere Körpergrösse ▪ mässige Deformitäten der Extremitäten ▪ Verkalkung der Membrana Interossei ▪ Hyperplastische Kallusbildung ▪ weisse Skleren ▪ keine Dentinogenesis Imperfecta
Typ VI , mittel-schwere Form je nach Ausprägung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ eher kleinere Körpergrösse ▪ Skoliose vorhanden ▪ Vermehrung des Osteoids ▪ Fischeschuppen-Muster der Knochenlamellen ▪ weisse Skleren ▪ keine Dentinogenesis Imperfecta

Typ VII , mittlere Form je nach Ausprägung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ wenig kleinere Körpergrösse ▪ verkürzte Oberarm- und Oberschenkelknochen ▪ Coxa Vara ▪ weisse Skleren ▪ keine Dentinogenesis Imperfecta
--	---

Wird in dieser Arbeit von „milden OI-Formen“ gesprochen, ist stets der OI-Typ I gemeint. Beim Begriff „schwere OI-Formen“ handelt es sich meist um Personen mit OI-Typ III. Je nach Ausprägungsgrad werden die OI-Typen IV, V, VI, VII den milden, mittleren oder schweren Formen zugeteilt.

2.6.2. Begriffsdefinitionen

Tabelle 2

Begriffe der ergotherapeutischen Fachsprache

Begriff	Definitionen
Handlungsfähigkeit	„[...] Fähigkeit einer Person, zielgerichtete, sozial bedeutsame und persönlich sinnvolle Handlungen in den verschiedenen Lebensbereichen allein und/oder in Kooperation mit Mitmenschen planen, ausführen und [...] bewerten zu können.“ (Nieuwesteeg-Gutzwiller & Somazzi, 2010, S. 12)
Aktivität	„Eine strukturierte Folge von Teilschritten oder Aufgaben, die Teil einer Betätigung/Handlung sind.“ (Stadler-Grillmaier, 2007, S. 102)
Betätigung/Handlung	„Ein Komplex von Aktivitäten, der persönliche und sozio-kulturelle Bedeutung hat, kulturell definiert ist und die Partizipation an der Gesellschaft ermöglicht.“ (Stadler-Grillmaier, 2007, S. 102) Betätigungen/Handlungen können den verschiedenen Lebensbereichen zugeordnet werden.
Funktion	„Zugrunde liegende physische, psychische oder kognitive Komponenten, die [...] Performanz ermöglichen“. (Stadler-Grillmaier, 2007, S. 102)
Performanz	„Auswahl, Organisation und Durchführung von Handlungen bzw. Aktivitäten und Aufgaben in Interaktion mit dem Umfeld.“ (Stadler-Grillmaier, 2007, S. 102)
Partizipation/Teilhabe	„Einbezogensein in eine Lebenssituation durch Aktivitäten in einem sozialen Kontext.“ (Stadler-Grillmaier, 2007, S. 102)

2.7. Erklärungen zum Bieler Modell

Sämtliche Beschreibungen zum Bieler Modell werden gemäss Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) wiedergegeben. Das an der Schule für Ergotherapie in Biel entwickelte Modell ist ein ergotherapeutisches Arbeitsinstrument zur Erfassung von Problemstellungen als Interventions- und Evaluationsgrundlage. Im Mittelpunkt der Ergotherapie steht „die Entwicklung, Erhaltung und/oder Wiederherstellung der Handlungsfähigkeit von Menschen, die durch Krankheit und/oder Behinderung in ihrem Alltagshandeln eingeschränkt sind [...]“ (S.12). Die Wichtigkeit der Handlungsfähigkeit deckt sich mit dem Kernthema dieser Arbeit, was zur Wahl des Bieler Modells führte.

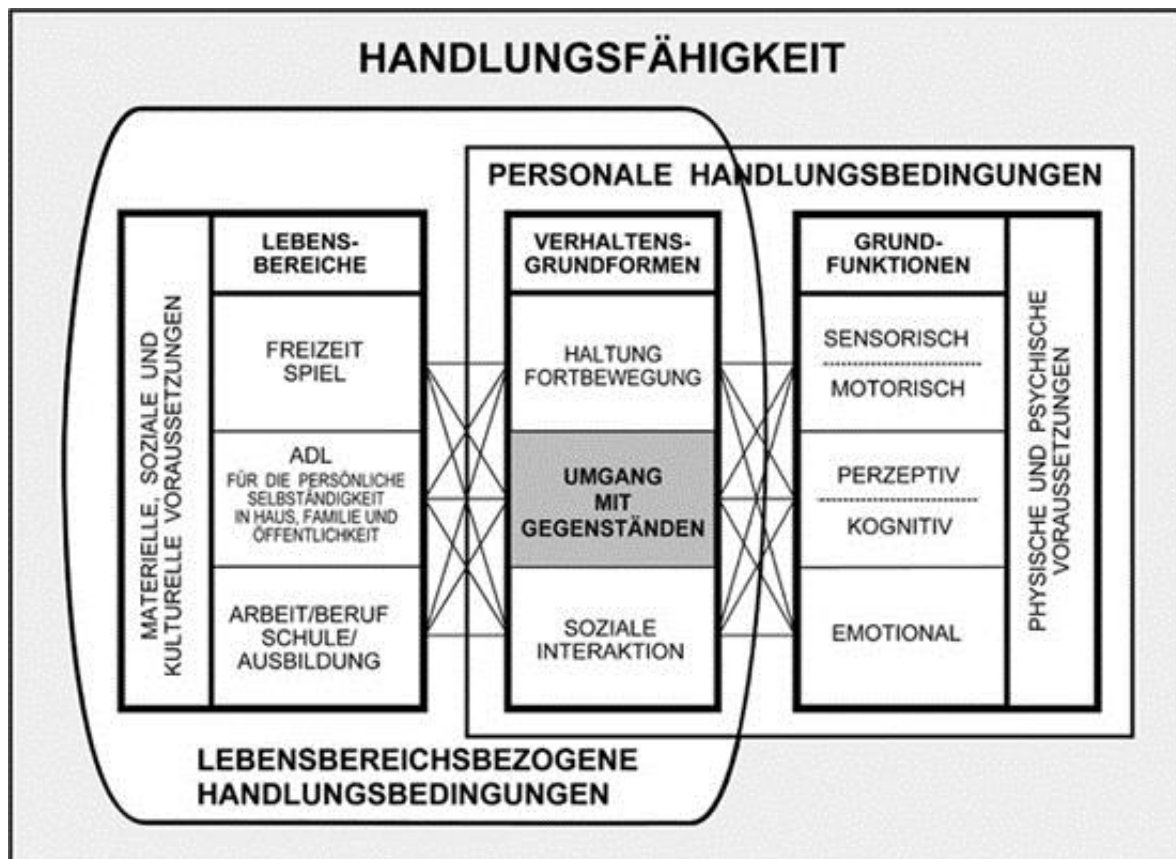


Abbildung 1: Grafik des Bieler Modells

Im Bieler Modell wird zwischen *personalen* und *lebensbereichsbezogenen Handlungsbedingungen* unterschieden, die sich auf die Handlungsfähigkeit auswirken. Die Überschneidung der Handlungsbedingungen wird im Modell den *Verhaltensgrundformen* zugeordnet, welche den Menschen mit seiner Umwelt verbinden. Diese

Überschneidung macht deutlich, dass sich die verschiedenen Unterthemen der Handlungsbedingungen gegenseitig bedingen und beeinflussen.

Tabelle 3

Definitionen der Grundbegriffe des Bieler Modells

Begriffe des Bieler Modells	Definitionen (nach Nieuwesteeg-Gutzwiller et al., 2010)
Personale Handlungsbedingungen	„[...] die individuellen Möglichkeiten und Schwierigkeiten eines Menschen zu handeln.“ (S. 14)
Lebensbereichsbezogene Handlungsbedingungen	„[...] die situativen Anforderungen sowie die Möglichkeiten in Form von Handlungsangeboten und Handlungsspielräumen aus der Umwelt.“ (S. 14)
Verhaltensgrundformen	
Haltung/Fortbewegung	„[...] <i>Haltung</i> des menschlichen Körpers im [...] Raum in Abhängigkeit von der Schwerkraft und die Fähigkeit zu Haltungswechsel und Haltungsanpassung.“ (S. 14) „ <i>Fortbewegung</i> dient der Ortsveränderung des Körpers im Raum.“ (S. 14)
Umgang mit Gegenständen	„Handeln kann <i>Umgang mit Gegenständen</i> (Materialien und Werkzeuge) bedeuten, es beinhaltet aber auch die Herstellung von Gegenständen (Produkte).“ (S. 15)
Soziale Interaktion	„ <i>Soziale Interaktion</i> bezeichnet das wechselseitige aufeinander bezogene Handeln zwischen Personen. [...] Möglichkeiten und Schwierigkeiten in der sozialen Interaktion werden u.a. bestimmt durch die sozialen Fähigkeiten einer Person [...] sowie durch soziale Haltungen und Einstellungen.“ (S. 15)
Grundfunktionen	
Sensorisch/motorisch	„Unter <i>sensorischen Grundfunktionen</i> verstehen wir die Aufnahme von Daten über die Rezeptoren der Sinnesorgane. Die Sensorik umfasst den olfaktorischen, den gustatorischen, den optischen, den akustischen, den taktilen, den propriozeptiven und den vestibulären Sinn.“ (S. 16) „Unter <i>motorischen Grundfunktionen</i> verstehen wir die vom Körper ausgeführten Bewegungen mit ihren mobilen und statischen Komponenten.“ (S. 16)
Perzeptiv/kognitiv	„Unter <i>perzeptiven Grundfunktionen</i> verstehen wir die Auswahl von Informationen aus den Daten, die über die Rezeptoren der Sinnesorgane aufgenommen werden.“ (S. 16)

	„Unter <i>kognitiven Grundfunktionen</i> verstehen wir die Formen der Informationsverarbeitung. [...] Wichtige Bereiche handlungsbezogener Kognitionen sind: Gegenstandsverständnis, zielbezogene Situationsanalyse und Handlungsregulation sowie Gedächtnis und Konzentration/Aufmerksamkeit.“ (S. 16)
Emotional	„ <i>Emotionale Grundfunktionen</i> sind Funktionen, die mit dem Gefühlserleben und den entsprechenden Reaktionen verbunden sind.“ (S. 17)
Physische und psychische Voraussetzungen	Dies sind personenbezogene Faktoren. „Zu diesen Faktoren gehören Alter, Geschlecht, Körpergrösse, Längenverhältnisse des Körpers, Gewicht, Konstitution und die psychische Disposition.“ (S. 17)
Lebensbereiche	
Freizeit/Spiel	„ <i>Freizeit</i> dient häufig der Erholung von den Erfahrungen und Anforderungen in den beiden anderen Lebensbereichen.“ (S. 19) „ <i>Spiel</i> kann [...] eine Form der Freizeitgestaltung sein.“ (S. 19)
Aktivitäten des täglichen Lebens	„ <i>Aktivitäten des täglichen Lebens</i> beschreibt Handlungsformen, die der Selbstversorgung und/oder der Versorgung Dritter dienen.“ (S. 18)
Arbeit/Beruf und Schule/Ausbildung	„ <i>Arbeit/Beruf bzw. Schule/Ausbildung</i> sind charakterisiert durch das Ausüben bestimmter beruflicher Handlungsformen, die in der Regel die Arbeit bzw. den Beruf definieren.“ (S. 18)
Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen	„Unter <i>materiellen Voraussetzungen</i> werden raum-zeitliche Bedingungen, Gegenstände und Materialien, sowie finanzielle Voraussetzungen verstanden.“ (S. 19) „ <i>Soziale Voraussetzungen</i> sind beispielsweise soziale Normen, Forderungen und Erwartungen anderer, Angebote von sozialer Unterstützung.“ (S. 19) „Unter <i>kulturellen Voraussetzungen</i> verstehen wir die Gesamtheit der Gewohnheiten, Einstellungen und Einrichtungen, die sich auf Familie, staatliche Gestaltung, Wirtschaft, Arbeit, Ethik, Rechtswesen, Denken, Kunst, Religion u.ä. beziehen.“ (S. 19)

3. Methodisches Vorgehen

3.1. Vorbereitungen

Die Fragestellung wurde anhand einer kritischen Auseinandersetzung mit wissenschaftlicher Literatur bearbeitet. Entsprechend der Fragestellung wurden folgende Stichworte definiert und ins Englische übersetzt: *Osteogenesis Imperfecta/brittle bone disease, Occupational Therapy, Performance, Activities of daily Living, Participation, Quality of Life*. Danach wurden die entsprechenden Schlagworte zu den definierten Stichworten in den verschiedenen Thesauren gesucht. Eine Tabelle mit möglichen Suchkombinationen vereinfachte die Literatursuche.

3.2. Literatursuche

Anhand der definierten Stich- und Schlagworte wurde eine gründliche Literaturrecherche in den medizinischen Datenbanken Medline, CINAHL, Pubmed und Cochrane Library durchgeführt. Zudem wurden die Datenbanken OTSeeker und OTDBase aus dem Bereich der Ergotherapie sowie die Datenbank Psychinfo aus dem Fachgebiet der Psychologie konsultiert. Des Weiteren wurden die Hochschulbibliothek Gesundheit in Winterthur und das online Netzwerk der Fachbibliotheken Gesundheit bibnet.org durchsucht.

Mit dem ersten Schlag- und Stichwort *Osteogenesis Imperfecta* wurde ein Überblick über die publizierte Literatur möglich. Dabei beinhalteten viele Treffer Informationen zu den medikamentösen Behandlungsmöglichkeiten oder operativen Therapiemethoden. Zur sinnvollen Erweiterung beziehungsweise Einschränkung der Suche wurden die Schlag- und Stichworte mit den Bool'schen Operatoren OR sowie AND kombiniert. Die Kombination *Osteogenesis Imperfecta AND Occupational Therapy* brachte nur wenige Treffer. Um Artikel zu finden, welche die Probleme auf der Handlungsebene beleuchten, wurden die Stichworte *Activities of daily Living, Participation, Quality of Life, Performance* erfolgreich in die Suche einbezogen.

Zudem konnten weitere relevante Artikel mittels des Schneeballsystems gefunden werden. Weitere Literatur konnte durch die Kontaktaufnahme mit einzelnen Autoren sowie mit den Vereinigungen SVOI und Osteogenesis Imperfecta Foundation erlangt werden. Auch der Austausch mit einem Ergotherapeuten, welcher ein Kind mit OI behandelt und der persönliche Kontakt mit einer betroffenen Frau führten zu relevanten Informationen.

3.3. Ein- und Ausschlusskriterien

Folgende Kriterien wurden für die Prüfung der gefundenen Literatur verwendet:

- Die Studienteilnehmenden sind Personen mit diagnostizierter OI.
- Die Studie kommt aus einer westlich geprägten Kultur um die Übertragbarkeit auf die Schweiz zu ermöglichen.
- Die Publikation der Studie liegt zwischen 2003-2014 um die Aktualität zu gewährleisten. Ausnahme: Es liegen lediglich ältere Erkenntnisse vor.
- Die Sprache ist Deutsch oder Englisch.

3.4. Wahl der Hauptstudien

Die gefundene Literatur wurde anhand der Abstracts hinsichtlich der Einschlusskriterien geprüft und in eine Übersichtstabelle eingefügt, wobei die Forschenden, das Jahr der Publikation, der Studientitel, das Ziel, die Ergebnisse, das Design und die Stichprobe aufgeführt wurden. Zudem wurden auch Artikel, welche nicht alle Einschlusskriterien erfüllten, in das Raster eingefügt, wenn sie wichtige Hintergrundinformationen beinhalteten. Die Übersichtstabelle umfasste zu Beginn 107 Artikel. Bei näherer Betrachtung mussten 31 Artikel wieder verworfen werden, da sie deutlich zu alt waren oder nicht genügend mit dem Thema in Verbindung gebracht werden konnten. In einem nächsten Schritt wurden in der Tabelle mögliche Hauptstudien anhand weiterer Kriterien markiert und genauer geprüft:

- Der Volltext des Artikels muss vorhanden sein.
- Sie beinhalten Informationen zu erlebten Möglichkeiten und Schwierigkeiten bezüglich der Handlungsfähigkeit von OI-Betroffenen.

Es war wichtig, dass die Hauptstudien insgesamt ein möglichst breites Spektrum an Informationen über das Leben von betroffenen Personen unterschiedlichen Schweregrades und Alters beinhalten. Dies war relevant, um das Erleben der Handlungsfähigkeit von Menschen mit OI so umfassend wie möglich in allen Bereichen des Bieler Modells darzustellen. Aus der Übersichtstabelle wurden neun Studien als mögliche Hauptstudien ausgewählt. Da es insgesamt wenig Literatur über das Erleben der OI-Betroffenen gibt, wurde die inhaltliche Vielfalt der Informationen mehr gewichtet als die wissenschaftliche Qualität der Artikel. Dieses Vorgehen sahen die Autorinnen trotz der möglichen Einbussen an wissenschaftlicher Qualität als sinnvoll an, weil die

vorliegende Arbeit eine umfassende Zusammenstellung von Informationen bezüglich der Handlungsfähigkeit OI-Betroffener bieten soll.

3.5. Kriterien zur Beurteilung und Bearbeitung der Hauptstudien

Die möglichen Hauptstudien wurden mit den Formularen zur Beurteilung für qualitative (Letts et al., 2007), beziehungsweise quantitative (Law et al., 1998) Forschung beurteilt und zusammengefasst. Dabei stellte sich heraus, dass vier Artikel der möglichen Hauptstudien eine zu schlechte Qualität aufwiesen oder bereits durch neuere Erkenntnisse einer anderen Studie abgedeckt wurden. Aus diesem Grund wurden sie der Diskussionsliteratur zugefügt und nicht als Hauptstudien verwendet. Die restlichen fünf Studien wurden definitiv als Hauptstudien gewählt. Es folgte eine vertiefte Auseinandersetzung mit den Hauptstudien. Anhand dieser Vorarbeit wurden die Resultate der Studien im Ergebnisteil beschrieben. Zusätzlich wurden die relevanten Inhalte extrahiert und auf Post-It Zettel notiert. Die Zettel wurden in Farbgruppen entsprechend der Altersstufen sowie der OI-Typen gehalten. So wurden die Resultate auf einem vergrösserten Raster des Bieler Modells den entsprechenden Unterthemen der Handlungsfähigkeit zugeordnet.

3.6. Vorgehen bei Einleitung, Diskussion und Theorie-Praxis-Bezug

Artikel, die allgemeine und medizinische Informationen zur Krankheit beinhalten, wurden für die Einleitung verwendet. Die Ergebnisse des Hauptteils bildeten die Grundlage für den Diskussionsteil. Die zusätzliche Literatur, welche die erarbeiteten Ergebnisse der Hauptstudien ergänzt, stützt oder in Frage stellt, wurde im Diskussionsteil integriert. Der Theorie-Praxis-Bezug wurde von den gefundenen Ergebnissen abgeleitet und mit Aussagen einer betroffenen Person, eines erfahrenen Ergotherapeuten und Vorschlägen der Autorinnen ergänzt.

4. Ergebnisse

4.1. Zusammenfassungen der Hauptstudien

Die Beurteilungen durch die Autorinnen stützen sich auf die verwendeten Formulare von Letts et al. (2007) und Law et al. (1998), welche ausgefüllt im Kapitel 11.1. zu finden sind. Die in den Studien verwendeten Messinstrumente werden jeweils erwähnt und im Glossar (Kapitel 11.2.) detailliert beschrieben. Wird nichts anderes erwähnt, handelt es sich bei den Zahlen in Klammern um die Anzahl Teilnehmende.

4.1.1. Activities and participation in young adults with Osteogenesis Imperfecta (Montpetit et al., 2011)

Ziel: Die Studie vergleicht Aktivitäten und Partizipation bei jungen Erwachsenen mit OI zwischen den OI-Typen in den Bereichen Mobilität, Selbstversorgung, häusliches Leben und soziale Interaktion.

Design: In dieser quantitativen Studie wurde ein Querschnittsdesign verwendet.

Stichprobe: Anhand der Datenbank eines spezialisierten Spitals wurden 54 mögliche Teilnehmende mit diagnostizierter OI identifiziert, welche mindestens fünf Jahre in Behandlung waren. Die möglichen Teilnehmenden wurden per E-Mail angefragt, worauf 24 Personen den Fragebogen ausgefüllt retournierten und in die Studie eingeschlossen wurden. Unter den Teilnehmenden befanden sich 16 Männer und acht Frauen mit OI-Typ I (7), III (7), IV (8) oder V (2), welche zwischen 21 und 33 Jahre alt waren.

Datenerhebung: Die Daten wurden mit einem Fragebogen, welchen die Teilnehmenden selbstständig ausfüllten, erhoben. Dieser enthielt eine Zusammenstellung von Fragen aus dem Functional Independence Measure (FIM) und Instrumental Activities Measure (IAM), um die Selbstständigkeit in den Bereichen Mobilität (Transfer auf die Toilette/ins Bad/auf den Stuhl/ins Auto, ausser Haus), Selbstversorgung (Essen, Körperpflege, Baden, An-/Auskleiden, Toilettengang) und häusliches Leben (Zubereiten einer einfachen Mahlzeit, Kochen, Einkaufen, Putzen, Waschen) zu messen. Dabei wurde folgende Vier-Punkte-Ordinalskala verwendet: 4=selbstständig,

3=minimale Unterstützung, 2=mässige Unterstützung, 1=maximale Unterstützung. Zusätzlich wurden Fragen zur Erhebung der Partizipation in den Bereichen Bildung, Arbeit, Freiwilligenarbeit, Sozialleben, Sport und Freizeit gestellt. Die Teilnehmenden konnten zwischen zwei bis fünf Antworten die Treffendste auswählen und mit zusätzlichen Bemerkungen ergänzen.

Ergebnisse: Teilnehmende mit OI-Typ I erwiesen sich als vollkommen selbstständig (Mittelwert $\bar{x}=4$) in allen Bereichen der Aktivitäten. Einige Teilnehmende mit OI-Typ IV oder V gaben in den Bereichen Mobilität ($\bar{x}=3.7-4$) sowie häuslichen Leben ($\bar{x}=3.4-3.9$) an, teilweise Unterstützung zu benötigen. Junge Erwachsene mit OI-Typ III benötigten deutlich mehr Unterstützung in den Bereichen Mobilität ($\bar{x}= 3.3-3.7$) und häusliches Leben ($\bar{x}=2-2.9$) verglichen mit Teilnehmenden mit OI-Typ I. Ebenso waren sie teilweise auf Unterstützung in der Selbstversorgung ($\bar{x}=3.3-4$) angewiesen. Bezüglich der Partizipation in der Freizeit und bei der sozialen Interaktion zeigten sich keine wesentlichen Unterschiede zwischen den OI-Typen. Insgesamt ging aus dieser Studie hervor, dass junge Erwachsene mit schweren OI-Formen mehr Einschränkungen bei Aktivitäten und in der Partizipation erlebten.

Beurteilung: Die Forschungsfrage griff den aktuellen Forschungsstand auf und bearbeitete eine wichtige Wissenslücke. Die Anzahl der Teilnehmenden schätzen die Autorinnen für ein quantitatives Design als knapp ein. Gewisse statistische Tests für Vergleiche zwischen den OI-Typen waren dadurch nicht möglich. Dass die Wahl der Teilnehmenden nicht verblindet und die Antworten nicht anonymisiert wurden, führte möglicherweise zu einer Verzerrung der Ergebnisse. Der direkte Bezug zum behandelnden Spital gefährdete die Vollständigkeit und Ehrlichkeit der gegebenen Antworten. Der selbst erstellte Fragebogen vermischte ursprünglich reliable und valide Messinstrumente mit eigenen Fragen zu einem neuen Assessment. Die Antwortmöglichkeiten schienen zu wenig sensitiv um kleinste Unterschiede in der Ausführung von Aktivitäten zu erfassen. Ebenso war die Auswahl von Aktivitäten beschränkt, so dass vermutlich nicht alle möglichen Ressourcen und Defizite entdeckt wurden. Zudem waren die Antworten durch die Selbsteinschätzung und die unscharf definierten Antwortmöglichkeiten stark von der subjektiven Wahrnehmung der Teilnehmenden gefärbt.

Relevanz: Die Studie beinhaltet ein breites Spektrum an Informationen bezüglich der Erfahrungen OI-Betroffener und verglich verschiedenen OI-Typen miteinander. Zudem befasste sie sich vertieft mit Aktivitäten und Partizipation von Betroffenen, was Aussagen über die Handlungsfähigkeit zulässt und dem Hauptfokus dieser Arbeit entspricht.

4.1.2. The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents – a qualitative analysis (Dogba et al., 2013)

Ziel: Das Ziel der Studie war zu untersuchen, wie junge Erwachsene und deren Eltern das Leben mit schwerer OI empfinden.

Design: Für diese qualitative Studie wurde ein phänomenologisches Design verwendet.

Stichprobe: Anhand der Datenbank eines spezialisierten Spitals wurden Personen mit diagnostiziertem OI-Typ III (4), IV (5) und V (3) ausgewählt, wobei auch ein Elternteil der Betroffenen an der Studie teilnahm. Die Jugendlichen waren zwischen 15 und 21 Jahre alt. Bei der Wahl der Teilnehmenden wurde darauf geachtet, dass sie aus unterschiedlichen Hintergründen und Herkunftsorten stammen, um ein möglichst breites Spektrum an Erfahrungen zu erheben. Für die Studienteilnahme erklärten sich zwölf Patienten (9 weiblich, 3 männlich) sowie zwölf Elternteile (8 Mütter, 4 Väter) einverstanden.

Datenerhebung: Es wurde eine einmalige Datenerhebung mittels eines halbstrukturierten Interviews durchgeführt. Die Gespräche fanden wahlweise einzeln oder in Anwesenheit des Kindes beziehungsweise Elternteils statt. Alle Befragungen wurden von einem Forschenden, welcher nicht Teil des Behandlungsteams des Spitals war, durchgeführt. Das Setting und die Reaktionen der Teilnehmenden wurden vom Forschenden schriftlich festgehalten. Alle Interviews wurden aufgenommen, transkribiert, anonymisiert und anschliessend analysiert. Die Interviews wurden codiert sowie in Codes und Themen gegliedert.

Ergebnisse: Die Forschenden identifizierten vier Hauptthemen: „Starting at the time of diagnosis, a series of stages shaped life and the return to every day „normal“, “Living with OI was full of „ups and downs“ throughout life”, “Every day „normal“ life with OI consisted of significant changes for parents and challenges for the whole family”, “Living with OI generated some positive experiences“. Genauere Ausführungen dazu befinden im Kapitel 4.2. Aus den Studienergebnissen ging hervor, dass Menschen mit schwerer OI und ihre Eltern viele Herausforderungen in ihrem Leben bewältigen müssen. Die Resultate zeigten zudem einige spezifische Bedürfnisse auf, welche mit einer gezielten Unterstützung aufgefangen werden können.

Beurteilung: Der Vorgang zur Rekrutierung der Teilnehmenden wurde nicht beschrieben. Zur Datensättigung wurden keine Angaben gemacht. Sie ist aufgrund der mangelhaften Beschreibung der Datenanalyse kaum zu beurteilen. Es wurden nur begrenzte Massnahmen ergriffen, um die wissenschaftliche Qualität der Studie zu erhöhen. Die Daten wurden trianguliert, indem die Betroffenen sowie deren Eltern befragt wurden. Ausserdem stammen die Forschenden aus verschiedenen beruflichen Hintergründen, was die Triangulation weiter fördert. Feldnotizen des Interviewers unterstützen die Glaubwürdigkeit. Die Übertragbarkeit der Daten wird durch die genaue Beschreibung und die gezielte Auswahl der Stichprobe bestärkt. Es wurden jedoch nur Personen mit schwerer OI ausgewählt, was die Übertragbarkeit der Resultate wiederum schmälert. Massnahmen zur Nachvollziehbarkeit, wie beispielsweise ein „Member-Checking“, wurden nicht erwähnt. Auch das Codierungsverfahren sowie der „Audit-Trail“ zur Erläuterung der Entscheidungsprozesse wurden nicht konkret beschrieben.

Relevanz: Die Studie bietet einen Einblick in die Handlungsfähigkeit und untersucht das emotionale Erleben von OI-Betroffenen durch das qualitative Design.

4.1.3. Functioning and Quality of Life in Adults with Mild-to-Moderate Osteogenesis Imperfecta (Balkefors, Mattsson, Pernow & Sääf, 2013)

Ziel: Das Ziel der Studie war die Erhebung und Beschreibung von körperlicher Aktivität, Lebensqualität und Zufriedenheit, Schmerzen, Gelenkbeweglichkeit und Muskelfunktion bei Erwachsenen mit leichter bis mittelschwerer OI.

Design: Diese quantitative Studie wurde mittels eines prospektiven Querschnittsdesigns durchgeführt. Zusätzlich wurden einzelne erhobene Daten zur physischen Aktivität und gesundheitsbezogenen Lebensqualität mit Normdaten der schwedischen Population verglichen.

Stichprobe: Über die Patientenkartei eines OI-Zentrums sowie über die Schwedische OI-Vereinigung konnten 40 Erwachsene mit diagnostiziertem OI-Typ I oder IV ermittelt und kontaktiert werden. Davon entschieden sich 18 Frauen und elf Männer für die Studienteilnahme. Sie waren zwischen 21 und 71 Jahre alt und hatten die Möglichkeit zu gehen (mit oder ohne Hilfsmittel). Weitere demografische Angaben und Informationen zur Krankheitsgeschichte wurden erhoben und beschrieben.

Datenerhebung: Die Daten wurden mittels folgender Assessments erhoben: International Physical Activity Questionnaire (IPAQ) zur Messung der physischen Aktivität, Disability Rating Index (DRI) zur Messung der Performanz bei täglichen körperlichen Aktivitäten, short-form health survey (SF-36) zur Erhebung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität, Life Satisfaction Questionnaire (LiSat-11) zur Erhebung der Lebenszufriedenheit, Schmerzzeichnung zur Erfassung des Schmerzes, Debrunner's Kyphometer zur Messung der Wirbelsäulenkrümmung, Goniometer zur Messung der Gelenkbeweglichkeit und index of muscle function (IMF) zur Messung der Muskelfunktion der unteren Extremitäten. Je nach Assessment wurden die Daten durch objektive Messungen oder mittels einer Selbsteinschätzung der Teilnehmenden erhoben.

Ergebnisse: Viele Teilnehmende wiesen Schmerzen (25 von 29) und eine Skoliose (23 von 25) auf. Ebenso wurden bei vielen Teilnehmenden Abnormitäten in der Gelenkbeweglichkeit festgestellt. Bei der Messung der Performanz täglicher körperlicher Aktivitäten wurde eine grosse Bandbreite festgestellt. Die Werte bewegten sich je nach Aktivität zwischen 0 (keine Einschränkungen) und 100 (Aktivität unmöglich). Bei den Aktivitäten Rennen (Median $x_{med}=91$, Range $R=100-0$), Heben von schweren Objekten ($x_{med}=74$, $R=100-0$), Erledigen schwerer Arbeit ($x_{med}=40$, $R=100-0$) und beim Ausführen von sportlichen Aktivitäten ($x_{med}=28$, $R=98-0$) erlebten die Teilnehmenden die grössten Einschränkungen. Die Betroffenen stufen ihre gesundheitsbezogene Lebensqualität im Vergleich zur Normbevölkerung tiefer ein. Obwohl körper-

liche Faktoren signifikant schlechter bewertet wurden, wurde die Lebenszufriedenheit in allen Items ($x_{med}=4-6$, $R=6-1$) eher hoch eingestuft.

Beurteilung: Das Querschnittsdesign passt zur Forschungsfrage und entsprach dem Wissensstand des untersuchten Themengebiets. Obwohl die Stichprobe genau beschrieben wurde, scheint die Teilnehmerzahl für eine quantitative Studie eher klein. Es bleibt offen, wie die Daten der Kontrollgruppe erhoben wurden. Die Auswahl der verwendeten Erhebungsinstrumente stimmte mit dem Forschungsziel überein, wogegen deren Güte nur teilweise genannt wurde. Die Messung der physischen Aktivität mittels einer Selbsteinschätzung scheint fraglich, da besonders die Intensität einer Aktivität subjektiv wahrgenommen wird und vermutlich die Resultate verzerrte. Vorteilhaft ist, dass nur ein Physiotherapeut alle körperbezogenen Messungen durchführte. Dadurch waren die erhobenen Daten besser vergleichbar.

Relevanz: Die Autorinnen erachten die Qualität der Studie als gut und sie beinhaltet ein breites Informationsspektrum bezüglich körperlicher Faktoren, Alltagsaktivitäten und emotionaler Aspekte.

4.1.4. A population-based study of demographical variables and ability to perform activities of daily living in adults with osteogenesis imperfecta (Wekre et al., 2010)

Ziel: Die Ziele der Studie waren die Beschreibung von demografischen Variablen und die Erforschung der Fähigkeiten von Erwachsenen mit OI, Aktivitäten des täglichen Lebens (ADL) auszuüben.

Design: In dieser quantitativen Studie wurde kein explizites Design genannt. Aufgrund der angegebenen Ziele vermuten die Autorinnen ein Querschnittsdesign.

Stichprobe: In der nationalen OI-Datenbank von Norwegen wurden 154 betroffene Erwachsene mit diagnostizierter OI identifiziert und für die Studienteilnahme eingeladen. Es erklärten sich 106 Personen einverstanden, wobei neun der Teilnehmenden aus diversen Gründen während der Durchführung der Studie ausschieden. Schlussendlich nahmen 41 Männer und 56 Frauen mit den OI-Typen I (75), III (9), IV (11)

oder unbekanntem OI-Typ (2) teil. Die Kontrollgruppe wurde über das Amt für Statistik rekrutiert und bestand aus 475 randomisiert ausgewählten Personen der norwegischen Population.

Datenerhebung: Das strukturierte Interview zur Krankheitsgeschichte und die klinische Untersuchung (Deformitäten, Körpergrösse, Farbe der Sklera und andere Merkmale) wurden von einer Forschenden durchgeführt. Eine weitere Befragung bezüglich sozialer Variablen, Beschäftigungsgrad und Ausbildungsstatus wurde von einer weiteren Forschenden vorgenommen. Für die Erhebung der Fähigkeiten zur Ausführung von ADL wurde der Sunnaas ADL Index verwendet. Dabei werden zwölf als wichtig angesehene Aktivitäten anhand einer Vier-Punkte-Skala (0=nicht selbstständig, 1=braucht Supervision, 2=unter speziellen Gegebenheiten auf Hilfe angewiesen, 3=komplett selbstständig) bewertet.

Ergebnisse: Beim Signifikanzniveau von $p < 0.05$ zeigten Erwachsene mit OI im Vergleich zur Kontrollgruppe einen signifikant höheren Bildungsstatus (50% mit Universitätsabschluss im Vergleich zu 36% der Kontrollgruppe; $p < 0.001$), waren jedoch weniger häufig angestellt (67% im Vergleich zu 75% der Kontrollgruppe; $p = 0.03$). In den ADL wurden insgesamt hohe Werte ($x_{med} = 34$) erreicht, was auf eine grosse Selbstständigkeit der betroffenen Personen schliessen lässt. Allerdings waren die Werte von Personen mit OI-Typ III verglichen mit Betroffenen der OI-Typen I oder IV in sämtlichen ADL signifikant tiefer. Auch die Körpergrösse und die Deformitäten unterschieden sich bei OI-Typ III signifikant von den OI-Typen I und IV.

Beurteilung: Das Ziel wurde definiert und die Wissenslücke mit relevanter Hintergrundliteratur begründet. Da nur eine einmalige Datenerhebung stattfand und zugleich gewisse Resultate mit einer Kontrollgruppe verglichen wurden, kann nicht auf ein klassisches Design quantitativer Forschung geschlossen werden. Trotzdem scheint es sinnvoll, dass eine passende randomisierte Kontrollgruppe für den Vergleich der demografischen Variablen eingesetzt wurde. Insgesamt konnten viele Teilnehmer für die Studie gewonnen werden. Der Anteil von Personen mit OI-Typ III und IV war verhältnismässig klein, was die Repräsentativität der Stichprobe schmälert. Die Resultate könnten eine Verzerrung durch Subjektivität aufweisen, da das Vorgehen bei der Erhebung der klinischen Merkmale sowie der Durchführung des

Sunnaas ADL Index nicht erläutert wurden. Obwohl die Reliabilität des Sunnaas ADL Index gegeben war, blieb die Validität fraglich.

Relevanz: Die Studie erfasste detaillierte demographische Daten und enthält Informationen bezüglich der Möglichkeit von OI-Betroffenen ADL auszuführen. Besonders der Vergleich innerhalb der verschiedenen OI-Typen sowie mit den Normdaten der norwegischen Population lieferten aufschlussreiche Erkenntnisse zur Handlungsfähigkeit.

4.1.5. Osteogenesis Imperfecta in Childhood: Impairment and Disability. A Prospective Study With 4-Year Follow-Up (Engelbert et al., 2004)

Ziel: Das Ziel der Studie war die Untersuchung von Veränderungen nach einem Zeitraum von vier Jahren bei Kindern mit OI. Untersucht wurden die Anthropometrie, das Bewegungsausmass, die Muskelkraft, die Ausführung unterschiedlicher Aktivitäten, die benötigte Unterstützung und das Ganglevel. Ausserdem wurde untersucht, wie durch klinische Faktoren Prognosen bezüglich des Ganglevels gemacht werden können.

Design: In dieser quantitativen Studie wurde kein explizites Design angegeben. Sie wurde von den Forschenden als prospektive Studie mit einer weiteren Testung nach vier Jahren beschrieben. Die Autorinnen gehen von einem Kohortendesign aus, da alle Teilnehmenden dieselbe Krankheit hatten, über längere Zeit beobachtet und teilweise mit einer Kontrollgruppe verglichen wurden.

Sampling: Aus dem einzigen spezialisierten Spital in den Niederlanden wurden 54 Kinder mit diagnostiziertem OI-Typ I (22), III (13) und IV (14) rekrutiert. Fünf Kinder beendeten die Studienteilnahme aus angegebenen Gründen frühzeitig. Insgesamt nahmen 49 Kinder (24 Jungen, 25 Mädchen) zwischen fünf und 19 Jahren an beiden Untersuchungen teil.

Datenerhebung: Die Daten wurden von einem Forschenden in einer Anfangs- und Enduntersuchung nach vier Jahren erhoben. Die anthropometrischen Daten wurden auf standardisierte Art und Weise erfasst und für das Bewegungsausmass wurde der

Goniometer verwendet. Die Hypermobilität wurde mit Hilfe einer Hypermobilitätsskala beschrieben. Die Muskelkraft wurde mit manuellen Muskeltestkriterien beurteilt und die Häufigkeit sowie die Lokalisation von Frakturen während des Untersuchungszeitraums wurden notiert. Das Assessment Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) wurde eingesetzt, um die Möglichkeiten und die benötigte Unterstützung bei der Selbstversorgung, Mobilität und sozialen Interaktion zu untersuchen. Die Möglichkeiten zu gehen wurden entsprechend dem Modified Bleck Score eingeteilt.

Ergebnisse: Die Studie beinhaltet Informationen über den natürlichen Verlauf von OI während der Kindheit. Das Bewegungsausmass und die Muskelkraft verhielten sich innerhalb der OI-Typen unterschiedlich, wobei Kinder mit OI-Typ III weniger Kraft aufwiesen als diejenigen mit OI-Typ I oder IV. Die Fähigkeit, Aktivitäten der Selbstversorgung auszuführen, verbesserte sich während der vier Jahre bei allen OI-Typen signifikant (OI-Typ I/IV $x_{med} = 100$, OI-Typ III $x_{med} = 79$). Im sozialen Funktionieren erreichte der Median aller drei OI-Typen die maximale Punktzahl 100. Aus der Untersuchung zur benötigten Unterstützung ging hervor, dass Kinder mit OI-Typ III in der Selbstversorgung und Mobilität nach wie vor am meisten auf Unterstützung angewiesen waren.

Beurteilung: Die Ziele wurden klar beschrieben und es gab noch keine Studien dieser Art, was die Durchführung dieser Studie begründete und rechtfertigte. Das Kohortendesign wird als passend für die Ziele der Studie erachtet. Die Grösse der Stichprobe war für eine quantitative Studie eher klein und sie beinhaltete keine Kleinkinder, was die Bandbreite der Beobachtungen einschränkte. Obwohl alle Teilnehmenden beim gleichen Spital rekrutiert wurden, wird dies nicht als Verzerrung angesehen, da landesweit fast alle betroffenen Kinder einbezogen werden konnten. Die durchgeführten Assessments waren von unterschiedlicher Qualität. Die Reliabilität und Validität waren beim PEDI gegeben, wogegen andere Messungen wie beispielsweise die Erfassung der Muskelkraft aufgrund der Subjektivität des Forschenden möglicherweise verzerrt wurden. Die Forschenden schlossen im Diskussionsteil mögliche Behandlungsansätze aus, welche die Ergebnisse der Studie hätten beeinflussen können. Trotzdem wagen die Autorinnen zu behaupten, dass Einflüsse von Behandlungen im Zeitraum von vier Jahren nicht gänzlich eliminiert werden konnten.

Relevanz: Es handelt sich um die einzige Hauptstudie, welche Kinder mit OI sowie den Verlauf von OI über mehrere Jahre beobachtete. Die Studie ergänzt die anderen Hauptstudien ideal und liefert umfassende Informationen über die körperlichen Auswirkungen der Krankheit sowie die Entwicklung der Kinder.

4.2. Resultate der Hauptstudien im Bieler Modell

Zur besseren Lesbarkeit sind mit „Betroffene“ stets Erwachsene gemeint. Handelt es sich um Kinder, ist dies explizit angegeben. Liegen ausreichende Informationen zu den unterschiedlichen Formen von OI vor, werden die Informationen anhand der drei Formen „mild“, „mittel“ und „schwer“ gegliedert.

4.2.1. Verhaltensgrundformen

Haltung und Fortbewegung: *Milde OI-Form:* In der Studie von Wekre et al. (2010) waren die Betroffenen innerhalb des häuslichen Umfelds sowie bei Transfers selbstständig mobil. Die meisten der untersuchten Teilnehmenden waren Fussgänger. Für die Fortbewegung ausser Haus benötigten Einzelne jedoch Unterstützung. Die Resultate von Montpetit et al. (2011) bestätigten die Selbstständigkeit der Betroffenen bei sämtlichen Transfers sowie bei der Fortbewegung innerhalb und ausserhalb des häuslichen Umfelds. Laut Engelbert et al. (2004) verbesserte sich die Mobilität der Kinder während des Untersuchungszeitraums, sodass sich 60% der Teilnehmenden im öffentlichen Raum zu Fuss fortbewegen konnten. Dennoch wurden die altersentsprechenden Normwerte nicht gänzlich erreicht.

Mittlere OI-Form: Diese Betroffenen waren in der Untersuchung von Wekre et al. (2010) im häuslichen Umfeld und bei Transfers selbstständig, benötigten für die Mobilität ausser Haus jedoch teilweise Hilfe. Etwas mehr als ein Viertel der Teilnehmenden waren auf einen Rollstuhl angewiesen. Auch bei der Untersuchung von Montpetit et al. (2011) waren die Teilnehmenden beinahe selbstständig und benötigten einzig für den Transfer ins Auto sowie bei der Fortbewegung ausserhalb des Hauses minimale Unterstützung. Balkefors et al. (2013) beschrieb, dass für Betroffene, welche mit oder ohne Hilfsmittel gehen konnten, rennen, Treppen steigen und spazieren erschwert war. Die Möglichkeiten sich innerhalb des häuslichen Umfelds fortzubewegen variierten sehr stark, wobei die meisten ausserhalb des Hauses auf einen Rollstuhl angewiesen waren (Engelbert et al., 2004).

Schwere Form: Nach Dogba et al. (2013) war das Stehen deutlich erschwert. Betroffene mit dieser Ausprägung benötigten für Transfers im häuslichen Umfeld teilweise Unterstützung (Montpetit et al., 2011). Für den Transfer ins Auto wurde Unterstützung benötigt. In der Studie von Wekre et al. (2010) waren alle Teilnehmenden mit dieser schweren Form auf einen Elektrorollstuhl angewiesen. Dennoch benötigten die Teilnehmenden der Studie von Montpetit et al. (2011) nur wenig Unterstützung in der Fortbewegung ausser Haus. Nach Engelbert et al. (2004) hatten 48% der untersuchten Kinder keine Möglichkeiten zu gehen, 17% benutzten das Gehen zu Übungszwecken und 25% konnten sich im Haushalt gehend fortbewegen. Ausser Haus waren alle auf einen Rollstuhl angewiesen.

Umgang mit Gegenständen: Die Aussagen einer betroffenen Person in der Studie von Dogba et al. (2013) beschrieben Schwierigkeiten im Umgang mit Gegenständen, da sich viele Objekte ausserhalb ihrer Reichweite befanden. Balkefors et al. (2013) hielten fest, dass 15 von 29 Teilnehmenden beim Heben von schweren Gegenständen Schwierigkeiten hatten. Das Tragen einer Tasche war für die meisten der Teilnehmenden gut möglich (Balkefors et al., 2013).

Soziale Interaktion: Laut Balkefors et al. (2013) war die soziale Funktion von Betroffenen vergleichbar mit Normdaten einer Population ohne OI. Ebenso stellten (Engelbert et al., 2004) während des Untersuchungszeitraums eine Steigerung der sozialen Funktion bei Kindern fest. Diese stimmte durchschnittlich mit dem zu erwartenden Entwicklungsstand überein.

4.2.2. Grundfunktionen

Sensorisch/motorisch: Balkefors et al. (2013) beschrieben, dass Betroffene aufgrund von Frakturen und deren Spätfolgen unter Schmerzen litten. 50% der Betroffenen litten an einer Hörbeeinträchtigung (Wekre et al., 2010). Die Autorinnen gehen davon aus, dass die von Balkefors et al. (2013) und Engelbert et al. (2004) untersuchten physischen Voraussetzungen die motorischen Grundfunktionen beeinträchtigen können.

Perzeptiv/kognitiv: Die Hauptstudien enthielten keine Untersuchungen bezüglich der Kognition und der Wahrnehmung von OI-Betroffenen.

Emotional: OI-Betroffene zeigten in der Studie von Balkefors et al. (2013) im Vergleich zu Normdaten in der Lebensqualität geringere Durchschnittswerte auf. Des Weiteren zeigten die Ergebnisse auf, dass die meisten Betroffenen trotz der vergleichsweise tiefen gesundheitsbezogenen Lebensqualität eine hohe Lebenszufriedenheit aufwiesen. Dogba et al. (2013) beschrieben, dass der tägliche Umgang mit der Krankheit für die Betroffenen eine grosse Herausforderung darstellte. So waren positive und negative Gefühle häufig nahe beieinander. Besonders die wiederholten Brüche lösten negative Gefühle wie Traurigkeit aus und riefen stets die Angst vor neuen Brüchen hervor. Zudem verlangte die Krankheit von den Betroffenen einen Prozess, sich selbst und die Krankheit zu akzeptieren. Dennoch entwickelten sie häufig ein positives Gedankengut, indem sie die bruchfreie Zeit genossen (Dogba et al., 2013).

4.2.3. Physische und Psychische Voraussetzungen

Geschlecht: In sämtlichen Hauptstudien trat die Krankheit bei beiden Geschlechtern auf.

Körpergrösse: In der Studie von Wekre et al. (2010) wiesen OI-Betroffene eine kleine Körpergrösse auf. Dabei hatten die untersuchten Personen mit einer schweren OI-Form im Durchschnitt eine Körpergrösse von 105 cm und waren somit signifikant kleiner als Personen mit milden oder mittleren OI-Formen. Dies stellten Engelbert et al. (2004) auch bei Kindern fest.

Gewicht: Die untersuchten Kinder mit der schweren OI-Form hatten ein signifikant tieferes Gewicht als Kinder mit einer leichten Form (Engelbert et al., 2004).

Konstitution: Erwachsene wie auch Kinder erlebten sehr viele Knochenbrüche (Dogba et al., 2013; Engelbert et al., 2004). Aus den erhobenen Daten von Wekre et al. (2010) ging hervor, dass 66% der Teilnehmenden bereits zehn oder mehr Brüchen erlitten haben. Balkefors et al. (2013) stellten fest, dass viele der Betroffenen an einer Hypermobilität und einige an einer Hypomobilität der Gelenke (Hüfte, Knie, Ellbogen) litten, wobei eine grosse Bandbreite vorlag. Zudem wurden bei 80% der Betroffenen eine Skoliose und Kontrakturen festgestellt (Balkefors et al., 2013). Bei 26 von 29 Betroffenen wurden Einschränkungen in der Muskelkraft und im Gleichge-

wicht ermittelt. Keine Person erreichte bei den Messungen zur Ausdauer die volle Punktzahl (Balkefors et al., 2013).

Milde Form: Gemäss Wekre et al. (2010) litten die Betroffenen an Deformitäten der oberen oder unteren Extremitäten sowie an der Wirbelsäule. Das gleichzeitige Auftreten von Deformitäten in allen drei Körperregionen kam bei 13 von 75 Personen vor. Die Frakturrate war bei dieser Form am geringsten (Wekre et al., 2010).

Mittlere Form: In der Untersuchung von Wekre et al. (2010) wiesen zehn von elf Personen Deformitäten an der Wirbelsäule und neun an den unteren Extremitäten auf. Verformungen der oberen Extremitäten waren eher selten und nur eine Person litt an Deformitäten in allen drei Körperregionen.

Schwere Form: Die Mehrheit der untersuchten Personen litten an Deformitäten der unteren oder oberen Extremitäten sowie der Wirbelsäule. Bei sechs von neun Personen traten die Verformungen gleichzeitig bei allen genannten Lokalisationen auf, was signifikant häufiger war als bei den anderen OI-Formen (Wekre et al., 2010). Bei Kindern wurde eine signifikant tiefere Muskelkraft im Vergleich zu jenen mit milderer OI-Form festgestellt (Engelbert et al., 2004).

Psychische Disposition: Balkefors et al. (2013) beschrieben, dass die psychische Funktion von Personen mit OI eine riesige Spannweite aufwies und im Durchschnitt etwas tiefer, aber vergleichbar mit Normdaten der schwedischen Population war. Die Vitalität stellte sich verglichen mit den Normdaten als signifikant tiefer heraus.

Weitere Gegebenheiten: Laut Wekre et al. (2010) wiesen 83% der Betroffenen eine gräuliche oder bläuliche Färbung der Sklera auf. Alle untersuchten Personen mit der schweren OI-Form litten unter Dentinogenesis Imperfecta, welche bei Betroffenen mit einer milden oder mittleren Form nur vereinzelt auftrat. Der Zeitpunkt der Diagnosestellung war je nach OI-Form sehr unterschiedlich. Bei der schweren Form wurde die Diagnose bereits vor oder bei der Geburt und bei einer milden oder mittleren Form erst im Laufe der Kindheit gestellt.

4.2.4. Lebensbereiche

Freizeit/Spiel: Gemäss Montpetit et al. (2011) nahmen OI-Betroffene an diversen sozialen Aktivitäten (Kinobesuche, Shopping mit Freunden) teil und gestalteten ihre Freizeit aktiv (Lesen, Handarbeit, TV, Musik).

Milde Form: Montpetit et al. (2011) beschrieben, dass die meisten Teilnehmenden regelmässig Sport trieben (beispielsweise Walking, Wandern, Schwimmen). Auch in der Studie von Balkefors et al. (2013) übten die Teilnehmenden sportliche Aktivitäten grösstenteils ohne Einschränkungen aus.

Schwere Form: Nach Montpetit et al. (2011) nahmen Betroffene mit schweren Ausprägungen signifikant weniger an sportlichen Aktivitäten teil, als Personen mit einer milden OI-Form. Die nötigen Sicherheitsvorkehrungen erschwerten die Ferienplanung (Dogba et al., 2013). Im Kindesalter wurde die Teilnahme an sozialen Aktivitäten und an Spielen im Freien von den Eltern aus Sicherheitsbedenken teilweise eingeschränkt.

Aktivitäten des täglichen Lebens: *Milde Form:* Laut Montpetit et al. (2011) wurden die Aktivitäten zur Selbstversorgung wie die Nahrungsaufnahme, die Körperpflege, das An- sowie Auskleiden und der Toilettengang von den Betroffenen selbstständig bewältigt. Auch für Haushaltsaktivitäten benötigten sie keine Unterstützung. Ebenso bestätigten Wekre et al. (2010) in ihrer Studie die Selbstständigkeit der Teilnehmenden in den ADL. Als Transportmittel war es sechs von sieben Betroffenen möglich, ein Auto zu fahren. Ansonsten wurden die öffentlichen Verkehrsmittel genutzt (Montpetit et al., 2011). Nach Engelbert et al. (2004) waren betroffene Kinder in der Selbstversorgung entsprechend ihrem Entwicklungsstand mit der Norm vergleichbar. *Mittlere Form:* Montpetit et al. (2011) beschrieben, dass die Betroffenen Aktivitäten der Selbstversorgung ohne Hilfe ausführen konnten. Für die Erledigung von Haushaltsaktivitäten wie Zubereiten einer einfachen Mahlzeit, Kochen, Einkaufen, Putzen und Waschen, benötigten sie minimale bis keine Unterstützung (Montpetit et al., 2011; Wekre et al., 2010). Nach Engelbert et al. (2004) waren die untersuchten Kinder in der Lage ihre ADL entsprechend des Entwicklungsstands von Kindern ohne OI auszuführen.

Schwere Form: Laut Montpetit et al. (2011) und Wekre et al. (2010) konnten die Selbstversorgungsaktivitäten mit minimaler Unterstützung selbstständig ausgeführt werden. Auch das Einkaufen konnte grösstenteils alleine erledigt werden. Für das Zubereiten einer Mahlzeit wurde teilweise und für Putzen oder Waschen vermehrt Hilfe benötigt (Montpetit et al., 2011; Wekre et al., 2010). Laut Engelbert et al. (2004) verbesserten sich die Kinder während des Untersuchungszeitraums in der Durchfüh-

rung ihrer ADL, erreichten die Normwerte entsprechend ihres Entwicklungsstands jedoch nicht.

Arbeit/Beruf und Schule/Ausbildung: Aus der Studie von Montpetit et al. (2011) ging hervor, dass alle Teilnehmenden mit einer milden OI-Form einer Arbeit nachgingen. Personen mit einer mittleren Form waren im Vergleich mit jenen der milden Form jedoch signifikant weniger häufig angestellt. In der Studie von Wekre et al. (2010) befanden sich die meisten OI-Betroffenen in einem Anstellungsverhältnis. Insgesamt wurde ein hoher Ausbildungsgrad festgestellt, wobei die Anstellungsrate bei guter Bildung sehr hoch war. Balkefors et al. (2013) beschrieben, dass schwere körperliche Arbeit für die Betroffenen schwierig war.

4.2.5. Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen

Materielle Voraussetzungen: Bei vielen Familien der Betroffenen musste laut Dogba et al. (2013) mindestens ein Elternteil die berufliche Tätigkeit aufgrund der Krankheit des Kindes aufgeben, was neben den Behandlungskosten die finanzielle Lage der gesamten Familie beeinflusste. Des Weiteren waren diverse Anpassungen im häuslichen Umfeld nötig, um den Betroffenen eine möglichst weitreichende Selbstständigkeit zu ermöglichen. Die Räumlichkeiten mussten barrierefrei sein, was die Wahl der Schule erschwerte (Dogba et al., 2013).

Soziale und kulturelle Voraussetzungen: Dogba et al. (2013) beschrieben, dass die soziale Interaktion besonders in den Teenagerjahren für die Betroffenen erschwert sein konnte, da sie aufgrund ihres Aussehens von Kameraden möglicherweise unzureichend akzeptiert wurden.

Obwohl die Eltern durch die Diagnosestellung bei ihrem Kind eine tiefgreifende Veränderung ihres Lebens akzeptieren mussten, konnten Beziehungen innerhalb der Familie gefestigt werden. Auf den Eltern lasteten häufig Schuld- und Angstgefühle, was teilweise zu vielen Sicherheitsvorkehrungen für das betroffene Kind führte. Unterstützung fanden die Betroffenen und ihre Familien bei anderen Personen mit gleichen Erfahrungen, durch kompetentes und spezialisiertes Gesundheitspersonal sowie bei Patientenorganisationen (Dogba et al., 2013).

Betroffene in der Untersuchung von Wekre et al. (2010) mit einer milden Form waren grösstenteils verheiratet und/oder hatten Kinder. Bei Personen einer mittleren Form

hatten knapp die Hälfte Kinder und/oder waren verheiratet. Keine teilnehmende Person mit schwerer OI war verheiratet und niemand hatte Kinder. Dies war im Vergleich zu den anderen Formen signifikant weniger.

5. Diskussion

In diesem Kapitel werden die Ergebnisse aus den Hauptstudien diskutiert und mit weiterer Literatur ergänzt sowie verglichen. Dabei werden die Auswirkungen der Krankheit in Bezug zur Handlungsfähigkeit der Betroffenen gestellt.

5.1. Auswirkungen der physischen und psychischen Voraussetzungen

5.1.1. Physische Voraussetzungen

Wie aus den Hauptstudien hervorgeht, wirkten sich die Leitsymptome von OI in unterschiedlichen Ausprägungen vordergründig auf den Körper der Betroffenen aus. Laut Bonafe et al. (2013) zeigt sich dies je nach Alter unterschiedlich. In der Kindheit ist die Frakturrate, welche die Handlungsfähigkeit massgebend beeinflusst, hoch und nach der Adoleszenz nimmt sie ab, bevor sie etwa ab dem 50. Lebensjahr wieder zunimmt. Die Betroffenen litten häufig an Rückenschmerzen und einer Skoliose (McKiernan, 2005; Widmann, Laplaza, Bitan, Brooks & Root, 2002). Des Weiteren waren die Gelenke teilweise von Hypermobilität, Steife, Instabilität und Schmerzen betroffen (McKiernan, 2005).

Entgegen der Annahme, dass Personen mit einer milden OI-Form wenige Auswirkungen der Krankheit erlitten, beschrieben Balkefors et al. (2013) auch bei ihnen körperliche Beeinträchtigungen und damit einhergehende Limitationen bei Aktivitäten. Nach Huang, Ambrose, Sullivan und Haynes (2006) könnte die Knochendichte der Kinder ein Indikator für den Schweregrad und ein möglicher Prädiktor für die Prognose von längerfristigen Auswirkungen auf die funktionelle Ebene und Aktivitäten sein.

Amako et al. (2004) stellten fest, dass Deformitäten der oberen Extremitäten bei 31% der Probanden auftraten und dabei meist mehr als ein Knochen betroffen war. Engelbert et al. (2004) fügten an, dass Kinder mit einer schweren OI-Form bereits seit früher Kindheit von Deformitäten betroffen sein können. Hingegen wurden bei Teilnehmenden mit milden Formen selten Deformitäten der oberen Extremitäten festgestellt (Amako et al., 2004). Laut Aström (2007) werden teilweise präventiv Marknägel eingesetzt, um Deformitäten zu verringern und die Haltung und Fortbewegung somit positiv zu beeinflussen.

Montpetit et al. (2003) bestätigten die tiefe Greifkraft von Kindern und jungen Erwachsenen im Vergleich mit der Kontrollgruppe. Engelbert et al. (2004) erkannten,

dass die Körpergrösse der Kinder mit der Zeit abnahm, während das Gewicht gleichblieb oder zunahm. Suskauer, Cintas, Marini und Gerber (2003) stellten bei Kindern einen zu grossen Kopfumfang im Vergleich zur kurzen Körperlänge fest. Diese körperlichen Missverhältnisse können sich auf die motorischen Performanz sowie die Haltung und Fortbewegung auswirken.

5.1.2. Psychische Voraussetzungen

Wie die Resultate von Balkefors et al. (2013) sowie von McKiernan (2005) zeigten, wiesen OI-Betroffene trotz der körperlichen Einschränkungen eine hohe Lebenszufriedenheit auf. Zusätzlich stellten Widmann et al. (2002) fest, dass in den mentalen Bereichen keine signifikanten Unterschiede von Betroffenen zur Norm vorhanden waren. Ablon (2003) beschrieb, dass die meisten der Betroffenen depressive Phasen erlebt hatten. Dennoch waren sie im Allgemeinen trotz den wiederkehrenden körperlichen Problemen und Schmerzen fröhlich gestimmt. In der Studie von Widmann et al. (2002) zeigte sich bezüglich der Komorbidität mit Depression eine Inzidenz von 27%. Im Bezug zum Charakter beschrieb Ablon (2003) die Betroffenen als sprachgewandt, bestimmt, durchsetzungsfähig sowie euphorisch und die meisten hätten ein heiteres Gemüt und einen abenteuerlustigen Geist gehabt.

5.2. Auswirkungen auf die Verhaltensgrundformen

5.2.1. Haltung und Fortbewegung

Die Ergebnisse aus den Hauptstudien zeigten auf, dass die Mobilität der OI-Betroffenen durch die Krankheit unterschiedlich stark beeinflusst wird. Nach Cole (1993) stellte die Immobilität über sämtliche Altersklassen ein Problem dar. Personen mit einer milden OI-Form waren meist fähig zu gehen (Caudill et al., 2010). Betroffene mit schwerer OI-Form benötigten häufig einen Elektrorollstuhl (Aström, 2007). Montpetit et al. (2011) gingen davon aus, dass die erschwerte Durchführung von Transfers und die eingeschränkte Mobilität bei Personen mit einer schweren Form von der kleinen Körpergrösse sowie den Deformitäten ausgehen können. Balkefors et al. (2013) stellten eine negative Auswirkung von Schmerzen auf das Gehen, Treppen steigen und längere Sitzen fest. Im Kindesalter waren laut Engelbert, Uiterwaal, Gulmans, Pruijs und Helders (2000) motorische Entwicklungsverzögerungen beobachtbar, die sich je nach OI-Form in unterschiedlicher Ausprägung beim Stehen und Gehen zeigten. Bei Kindern hat nach Engelbert et al. (2004) nebst der OI-Form

auch die Muskelkraft einen relevanten Einfluss auf den Ganglevel. Nach Huang et al. (2006) liegt eine signifikante Korrelation zwischen der Knochendichte der lumbalen Wirbelsäule und den Möglichkeiten zur Fortbewegungen und Transfers bei Kindern vor.

5.2.2. Umgang mit Gegenständen

Die Hauptstudien deckten verschiedene Schwierigkeiten der Betroffenen in der Handhabung von Objekten auf. Laut Montpetit et al. (2003) wiesen Kinder und junge Erwachsene mit einer schweren OI-Form im Vergleich zu Gleichaltrigen eine tiefere Kraft beim Greifen auf. Dies lässt auf Schwierigkeiten beim Umgang mit schweren Gegenständen schliessen (Balkefors et al., 2013). S. Zehir, eine von schwerer OI betroffene Frau, berichtete im Gespräch, dass Gegenstände häufig ausserhalb ihrer Reichweite sind und der Einsatz einer Greifzange aufgrund der fehlenden Kraft nicht möglich ist (04.04.14).

5.2.3. Soziale Interaktion

Aus den Ergebnissen der Hauptstudien gehen keine Schwierigkeiten von Betroffenen hinsichtlich ihrer Fähigkeiten in der sozialen Interaktion hervor. Auch Wekre et al. (2010) schätzten Personen mit OI als soziale und flexible Individuen ein. Moorefield und Miller (1980) bestätigten dies, indem sie OI-Betroffene als sehr produktive und sozial anpassungsfähige Menschen beschrieben. Laut Montpetit et al. (2011) zeigten sich keine Unterschiede zwischen den OI-Formen bezüglich der sozialen Interaktion, was unter anderem mit adäquaten altersentsprechenden sozialen Fertigkeiten erklärt werden kann. Dennoch könnte die soziale Partizipation vorwiegend im Jugendalter durch Vorurteile von Gleichaltrigen aufgrund äusserlicher Merkmale, wie die kleine Statur, eingeschränkt sein (Cole, 1993).

5.3. Auswirkungen auf die Grundfunktionen

5.3.1. Sensorisch/motorisch

Die Ergebnisse der Hauptstudien beschrieben, dass OI-Betroffene häufig an Schmerzen litten. Cole (1993) bestätigte diese Schmerzen und fügte an, dass sie von Frakturen stammen können. Ebenso unterstrichen Widmann et al. (2002) und McKiernan (2005) die Symptomatik des Schmerzes und erklärten, dass 50% beziehungsweise 70% der Probanden mit milder bis mittlerer OI-Form darunter litten. Auch

Kinder in der Studie von Zack, Franck, Devile und Clark (2005) litten unter frakturbedingten Schmerzen. Balkefors et al. (2013) informierten, dass die Rückenschmerzen von Skoliosen stammen können.

Die untersuchten körperlichen Missverhältnisse zwischen Grösse und Gewicht (Engelbert et al., 2000) sowie Kopfumfang und Körperlänge (Suskauer et al., 2003) können sich gemäss Thelen (1995) und Suskauer et al. (2003) negativ auf die Entwicklung und Ausführung der Motorik auswirken. Engelbert et al. (2000) untersuchten die Entwicklung motorischer Meilensteine bei Kindern mit unterschiedlich schweren OI-Formen und verglich diese mit Normdaten. Kinder mit einer milden Form entwickelten die motorischen Meilensteine minim später als die Kontrollgruppe. Bis zum Sitzen wurden die motorischen Meilensteine von Kindern mit einer mittleren Form gleich wie von Kindern ohne Beeinträchtigung entwickelt. Bei den Fertigkeiten wie Krabbeln, Rutschen, Stehen und Gehen zeigte sich jedoch eine Verspätung. Eine erheblich verspätete oder nicht Erreichung der motorischen Meilensteine ging aus den Untersuchungen der Kinder mit einer schweren OI-Form hervor. Als mögliche Erklärung dafür wurde die frühe kindliche Erfahrung von Brüchen, welche zu einem Vermeidungsverhalten gewisser Bewegungen führen kann, erwähnt (Engelbert et al., 2000; Suskauer et al., 2003).

5.3.2. Perzeptiv/kognitiv

Montpetit et al. (2011) beschrieben eine normale Kognition der Betroffenen. Hackley et al. (2008) statuierten auch Kindern eine altersentsprechende Intelligenz. Die Beschreibungen der Betroffenen von Ablon (2003) lassen eine hohe Intelligenz derselben vermuten. Spekulationen der Betroffenen nehmen als möglichen Grund dafür den früh erlernten Umgang mit Erwachsenen an, da sie aufgrund der Krankheit teilweise nicht mit Gleichaltrigen spielen konnten. Ebenso vermuteten die Betroffenen, dass die nötige Kommunikation mit medizinischem Personal und die wiederkehrenden Herausforderungen, welche stets kreative Problemlösestrategien forderten, Gründe für die hohe Intelligenz sein könnten (Ablon, 2003). Bei Kindern hingegen vermutet die Osteogenesis Imperfecta Society of Australia [OISA] (2011) aufgrund der Einschränkungen in der motorischen Entwicklung eine Verminderung von perzeptiven Erfahrungen, welche für die Entwicklung des Körperschemas wichtig sind. Dieses wiederum bildet die Grundlage für die Raumwahrnehmung, da Raumdimensionen zuerst am eigenen Körper erfahren werden (Nacke, 2005). Naumann-

Kipper (2006) beschreibt, dass diese Orientierung im Raum eine wichtige Voraussetzung für die Orientierung im Zahlenraum, die Mengenauffassung und die Orientierung in der Zeit ist.

5.3.3. Emotional

Balkefors et al. (2013) schlossen aus ihren Resultaten, dass die Krankheit eher Körperfunktionen als die mentale Gesundheit oder die Lebenszufriedenheit beeinflusst. Die Lebensqualität wird nicht alleine durch die Krankheit, sondern durch soziale Beziehungen und die Durchführung bedeutungsvoller Aktivitäten beeinflusst (Viemerö & Krause, 1998; Widmann et al., 2002). Gemäss Zack et al. (2005) wird die Lebensqualität durch den Schmerz belastet.

Der Zeitpunkt der Diagnosestellung erlebten die Eltern als Schock, wogegen die Krankheit für die betroffenen Kinder normal war, da sie von Geburt an mit der Krankheit lebten (Dogba et al., 2013). Im Jugendalter machten sich Betroffene nach Cole (1993) viele Gedanken über das Aussehen sowie ihre Akzeptanz bei Gleichaltrigen. Das von Dogba et al. (2013) beschriebene positive Gedankengut zeigte sich auch in den Untersuchungen von Ablon (2003). Betroffene versuchten, aus guten Zeiten das Beste zu machen, um nicht an schlechten Erfahrungen festzuhalten.

5.4. Auswirkungen auf die Lebensbereiche

Nach Montpetit et al. (2011) variierte die Teilnahme bei Aktivitäten in verschiedenen Lebensbereichen entsprechend den OI-Formen. Laut Zack et al. (2005) wurden sämtliche Lebensbereiche der Betroffenen durch die Schmerzen aufgrund von Frakturen beeinträchtigt. Gemäss Ablon (2003) fanden Personen, welche in spezifischen Lebensbereichen wie beispielsweise im Beruf Einschränkungen erlebten, andere Möglichkeiten, sich sinnvoll zu betätigen.

5.4.1. Freizeit/Spiel

Die Ergebnisse der Hauptstudien zeigten ein grosses Spektrum bezüglich der Teilnahme an Freizeitaktivitäten von OI-Betroffenen auf. Als möglichen Grund für die Zurückhaltung gegenüber sportlichen Aktivitäten von Personen mit einer schweren OI-Form nannten Montpetit et al. (2011) die in der Kindheit erlebte erhöhte Knochenbrüchigkeit. Bei ruhigen, entspannenden Freizeitaktivitäten lagen keine Unterschiede zwischen den verschiedenen OI-Formen vor. Probanden aus der Untersuchung von

Ablon (2003) mit einer schweren OI-Form erzählten über ihre Jugendzeit von diversen Mitgliedschaften in Clubs und Freiwilligenorganisationen. Ebenso hätten sie aktiv an Spielen teilgenommen, Artikel für Schulzeitungen geschrieben und sich an außerschulischen Aktivitäten beteiligt.

Laut Deatrick, Knafl und Walsh (1988) berichteten Eltern von betroffenen Kindern über erschwerte Bedingungen, die normalen kindlichen sozialen Kontakte sicherzustellen. Während des Heranwachsens brachten die Eltern den Kindern bei, selbst für ihre Sicherheit zu sorgen und physische Aktivitäten gezielt auszuwählen (Deatrick et al., 1988). Dennoch war die soziale Partizipation nach Aussagen der Eltern in der Studie von Claesson et al. (2002) aufgrund von Brüchen nicht gleich möglich wie bei gesunden Kindern. Die Eltern sprachen zudem über Schwierigkeiten, Spielpartner für die betroffenen Kinder zu finden. Auch das Spielen im Freien war erschwert, da Spielplätze teilweise nicht für Rollstühle zugänglich waren. Nach Cole (1993) erlebten besonders Jungen Schwierigkeiten in der Partizipation beim Spiel, da die Teilnahme an sportlichen Aktivitäten kulturell erwartet wurde, was die Jungen aufgrund der Krankheit nicht erfüllen konnten. Nach Deatrick et al. (1988) versuchten Eltern, die Kinder für musische Aktivitäten sowie sanfte Sportarten wie Schwimmen zu begeistern. Es gestaltete sich schwierig, geeignete Freizeitaktivitäten zu finden.

S. Zehir spielte als Kind häufig Brettspiele oder Gruppenspiele wie Verstecken. Obwohl einige Aktivitäten für sie nicht durchführbar waren, war ein aktives Spiel meist gut möglich, wenn sie gemeinsam mit ihren Freunden das Spiel an ihre Fähigkeiten anpasste (Gespräch, 04.04.14).

5.4.2. Aktivitäten des täglichen Lebens

Aus den Resultaten der Hauptstudien wurde ein breites Spektrum bezüglich der Selbstständigkeit in der Ausführung von ADL entsprechend den verschiedenen OI-Formen ersichtlich. Während der Immobilisation einer Extremität ist die Ausführung von ADL erschwert (Caudill et al., 2010). Obwohl die Betroffenen körperliche Einschränkungen erlebten, konkludierten Widmann et al. (2002), dass viele der Studienteilnehmenden ADL ausführten. Wekre et al. (2010) fassten zusammen, dass die OI-Betroffenen ADL grösstenteils ohne Unterstützung bewältigen können. Hingegen führte McKiernan (2005) aus, dass funktionelle Einschränkungen bei Personen mit milden OI-Formen aufgrund körperlicher Veränderungen nicht selten auftreten und sich auf die ADL auswirken. Knapp die Hälfte der Probanden benötigte teilweise Un-

terstützung für die ADL. Wekre et al. (2010) stellten eine signifikante Auswirkung der OI-Formen auf die selbstständige Durchführung von ADL fest. Montpetit et al. (2011) vermuteten bei Betroffenen einer schweren Form die kleine Körpergrösse sowie die Deformitäten der oberen Extremitäten als Gründe für die Einschränkungen beim Kochen und Putzen. S. Zehir ist bei sämtlichen Selbstversorgungs- und Haushaltaktivitäten, welche alle vorsichtig und verlangsamt durchgeführt werden müssen, auf Unterstützung angewiesen (Gespräch, 04.04.14).

In der Studie von Moorefield et al. (1980) konnten 18 der 31 Probanden Auto fahren, wobei fünf von ihnen ein angepasstes Auto mit manueller Bedienung benötigten.

Widmann et al. (2002) fügten an, dass die Hälfte der Betroffenen mit schweren OI-Formen von Einschränkungen in der Sexualität berichteten. Laut Zack et al. (2005) beeinträchtigten die Schmerzen das Einschlafen sowie das Durchschlafen der Betroffenen.

Im Kleinkindesalter führten die täglichen Aktivitäten gemäss Cole (1993) immer wieder zu Schwierigkeiten, da sie eine grosse Gefahr für Brüche darstellten. Laut Deatrick et al. (1988) mussten die Eltern von betroffenen Kindern durch Organisation und Anpassungen neue Methoden sowie Routinen finden, um ihr Kind in den täglichen Ausführungen nicht zu gefährden. Bei Kindern mit milden OI-Formen konnten Amako et al. (2004) trotz vorhandener Deformitäten der oberen Extremitäten keine Auswirkungen auf die Selbstversorgung feststellen. Betroffene Kinder mit einer schweren OI-Form, welche häufig schwere Deformitäten der oberen Extremitäten aufwiesen, erlebten signifikante Einschränkungen in der Selbstversorgung.

5.4.3. Arbeit/Beruf und Schule/Ausbildung

Zusammenfassend ging aus den Hauptstudien hervor, dass OI-Betroffene grösstenteils ein hohes Ausbildungsniveau aufwiesen.

Die Teilnehmenden in der Studie von Ablon (2003) erzählten über ihre Schulzeit von einem aktiven Sozialleben, charakterisiert durch viele Freunde und Klassenkameraden. Hingegen verspürten Kinder laut Cole (1993) aufgrund der Gefahr neuer Brüche teilweise Angst, in die Schule zu gehen. Zudem waren besonders Kinder mit milden OI-Formen gefährdet, da sie äusserlich nicht auffielen, aber dennoch ein grösseres Frakturrisiko als gesunde Kinder aufwiesen. Ebenso war die Schulzeit immer wieder von Absenzen aufgrund der wiederkehrenden Spitalaufenthalte und Brüche geprägt (Cole, 1993). Gemäss Ablon (2003) war ein Studium für einige Probanden mit

schweren OI-Formen nicht möglich, da die Immatrikulation aufgrund der häufigen Abwesenheiten annulliert wurde.

In der Studie von Widmann et al. (2002) wiesen die OI-Betroffenen verglichen mit demographischen Normdaten einen höheren Bildungsstand auf. Sämtliche Probanden hatten die Highschool abgeschlossen und rund 80% davon ein College absolviert. Ablon (2003) beschrieb Nachteile für die Betroffenen hinsichtlich der Zugänglichkeit zu Spezialschulen. Die Möglichkeiten ein College oder eine Universität zu besuchen, hingen von den wirtschaftlichen Ressourcen und dem Bildungsniveau der Eltern ab. Zudem war es erschwert, den Unterrichtsbesuch während längeren Spitalaufenthalten oder Erholungsphasen zu Hause fortlaufend zu gewährleisten. Dennoch erzählten Betroffene, sie hätten das schulische Niveau ihrer Mitschüler rasch erreicht oder übertroffen. Betroffene sprachen von sehr guten schulischen Leistungen und zeigten grosse Ambitionen in der Berufswahl (Ablon, 2003).

Laut Cole (1993) und Ablon (2003) wurden die Bildungsmöglichkeiten sowie die beruflichen Auswahlmöglichkeiten jedoch durch die mangelnde Zugänglichkeit öffentlicher Gebäude für Rollstuhlfahrer verringert. Betroffene mit eingeschränkter Mobilität wiesen nach Widmann et al. (2002) eine deutlich höhere Arbeitslosenquote auf. Dabei waren 40% von ihnen nie in einem Anstellungsverhältnis, wogegen sämtliche gefähigen Probanden mindestens einmal angestellt waren.

5.5. Auswirkungen der materiellen, sozialen und kulturellen Voraussetzungen

5.5.1. Materielle Voraussetzungen

Ergänzend zu den von Dogba et al. (2013) beschriebenen finanziellen Herausforderungen der Eltern von OI-Betroffenen, schrieb Cole (1993) von grossen Problemen der Betroffenen mit ihrer finanziellen Eigenständigkeit im jungen Erwachsenenalter. Besonders bei Betroffenen mit milden Formen der Krankheit wurde die teilweise verwehrt Zugänglichkeit für spezielle Hilfs- oder Unterstützungsprogramme erwähnt. Cole (1993) unterstrich die schwerwiegenden Folgen einer schlecht angepassten Umwelt für Rollstuhlfahrer. Der fehlende Zugang zu öffentlichen Verkehrsmitteln und Gebäuden beeinträchtigte die Auswahlmöglichkeiten der Bildung sowie Betätigung und konnte vermehrt zu sozialer Isolation führen. Nach Claesson et al. (2002) trat dieses Problem bereits im Kindesalter auf, weil Spielplätze nicht behinderten gerecht

angepasst waren. Für S. Zehir stellt die fehlende oder mangelhafte Rollstuhlgängigkeit von öffentlichen Plätzen, Restaurants, Verkehrsmitteln und Geschäften eine tägliche Herausforderung dar, welche viel Organisation und Flexibilität verlangt (Gespräch, 04.04.14).

5.5.2. Soziale und kulturelle Voraussetzungen

Nach Cole (1993) können bei Eltern OI-Betroffener Gefühle von Angst, Schuld, Frustration und Ärger auftreten. Die Eltern waren besorgt, ein angemessenes Umfeld für ihr Kind zu gestalten. Dabei standen sie gemäss Claesson et al. (2002) stets im Konflikt, die nötigen Sicherheitsvorkehrungen zu treffen und gleichzeitig die Unabhängigkeit des Kindes zu fördern. Gemäss Caudill et al. (2010) besteht die Gefahr, dass Eltern ihr Kind zu sehr umsorgten, was nach Dogba et al. (2013) die soziale Partizipation sowie das Spielen einschränken konnte. Dennoch waren die Eltern bestrebt, trotz wiederkehrenden Problemen und verlangten Anpassungen, den Alltag normal zu gestalten (Deatrick et al., 1988). Für die Eltern war es eine Herausforderung, Betreuungspersonen für ihr betroffenes Kind zu finden, da diese gewillt sein mussten, spezifische Routinen zu erlernen und einen erhöhten Zeitaufwand im Umgang mit dem Kind zu akzeptieren. Aus diesem Grund informierten die Eltern häufig andere Familienmitglieder und instruierten sie eingehend (Deatrick et al., 1988). Die Reaktionen der Verwandtschaft wurden laut Cole (1993) von OI-Betroffenen unterschiedlich wahrgenommen. Einige begegneten den Betroffenen teilweise abweisend und distanziert oder leugneten die Krankheit. Im Gegensatz dazu zeigten sich andere übertrieben besorgt, da sie sich vor unerwünschten Konsequenzen bezüglich der eigenen Genetik fürchteten. Sozial unterstützend hingegen war laut Claesson et al. (2002) der Austausch mit anderen betroffenen Familien. Gemäss Cole (1993) war es für die Betroffenen schwierig, von anderen Personen abhängig zu sein. Die Angst, für weitere Brüche verantwortlich zu sein, liess mögliche Hilfspersonen zögern und konnte die Betroffenen somit einschränken. S. Zehir begegnet in der Öffentlichkeit neben meist hilfsbereiten Leuten auch solchen, die sie auslachen, ihr mit Vorurteilen begegnen, kein Verständnis zeigen, ungern helfen, oder Mitleid zeigen (Gespräch, 04.04.14).

5.6. Schematische Darstellung der Handlungsfähigkeit

Die Resultate des Ergebnis- und Diskussionsteils werden im Raster von Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) dargestellt.

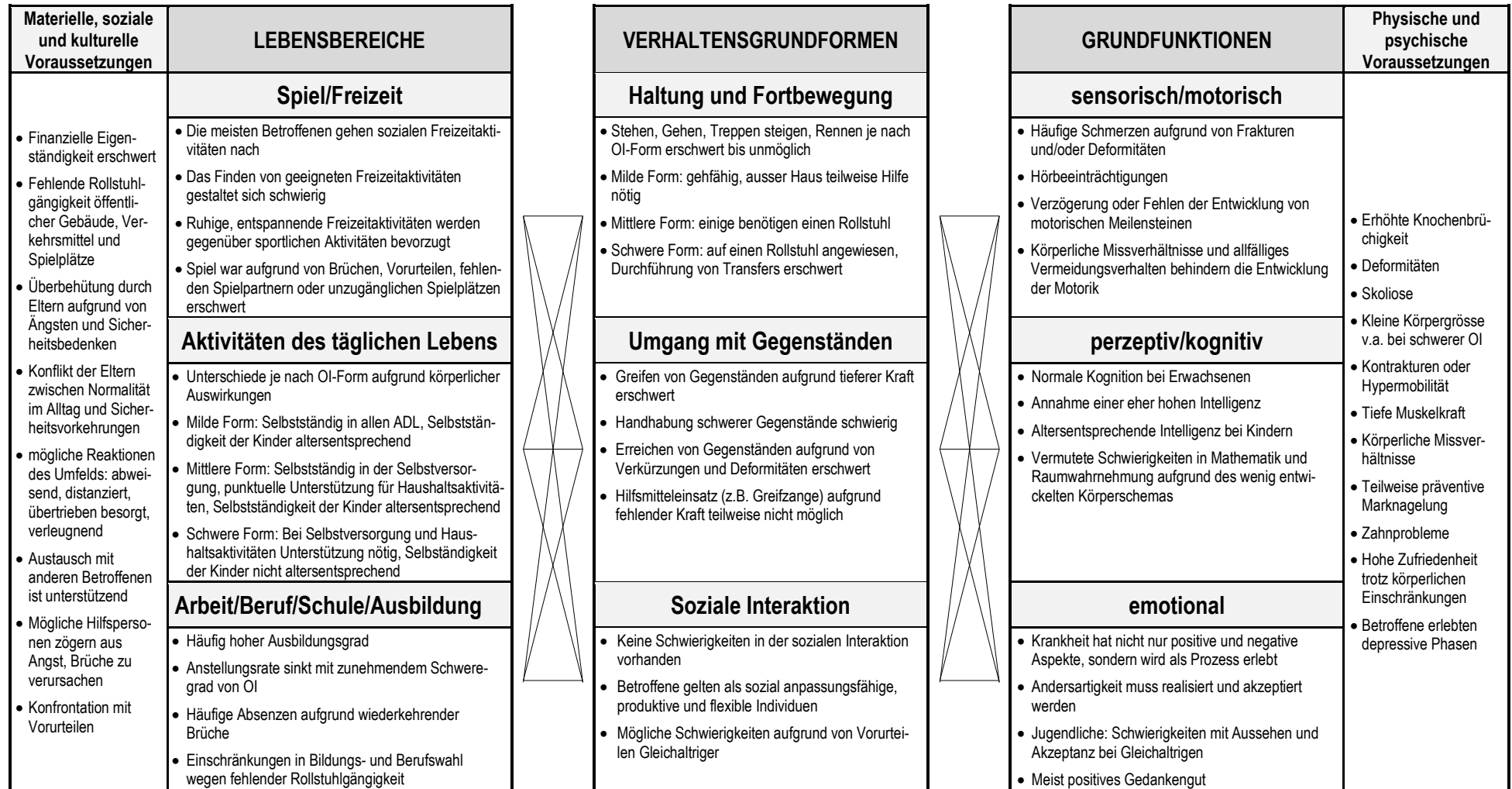


Abbildung 2: Zusammenfassende Darstellung von Ergebnis- und Diskussionsteil

6. Theorie-Praxis-Bezug

Aus der in dieser Arbeit entstandenen Darstellung der Handlungsfähigkeit von OI-Betroffenen, leiten die Autorinnen nachfolgend Interventionsmöglichkeiten für die Ergotherapie ab.

6.1. Interprofessionelle Ziele

Da es zurzeit laut Semler et al. (2012) keine Therapien gibt, welche die Ursachen von OI aufheben und die Krankheit somit heilen könnten, ist es wichtig, die Auswirkungen der Krankheit möglichst zu minimieren. Dies geschieht mit dem Ziel, Spätfolgen sowie die weitreichenden psychosozialen Folgen zu vermeiden oder verringern. Dabei ist es von grosser Bedeutung, dass die beteiligten Professionen zusammenarbeiten und auf diese Weise eine optimale Betreuung der Betroffenen gewährleisten (Semler et al., 2012). Längerfristig werden auf interprofessioneller Ebene die Minimierung der Brüche, die grösstmögliche Selbstständigkeit der Betroffenen in sämtlichen Lebensbereichen und die allgemeine Förderung ihrer Gesundheit als Ziele verfolgt (OI-Foundation, 2013; OI-Foundation, n.d.e).

6.2. Ergotherapeutische Ziele

Die Ziele der Ergotherapie beinhalten die grösstmögliche Selbstständigkeit in allen Lebensbereichen, sowie die Ermöglichung der Teilhabe an subjektiv bedeutungsvollen Aktivitäten (EVS, 2011). Entsprechend ihrer Lebenssituation sollen OI-Betroffene individuell behandelt und gefördert werden, so dass die Selbstständigkeit im Leben und die Teilhabe an der Gesellschaft, trotz der erhöhten Knochenbrüchigkeit und den weiteren Auswirkungen von OI, möglich wird.

6.3. Therapeutische Haltung

Die Autorinnen erachten die Grundsätze der Klientenzentrierung im Umgang mit OI-Betroffenen als sehr wichtig. Dabei betont die OI-Foundation (n.d.e), dass die Betroffenen oder deren Angehörige die Experten im Umgang mit der Krankheit sind. Deshalb sollen sie als gleichwertige Partner angesehen werden und aktiv in die Behandlung einbezogen werden. Instruktionen der Betroffenen und ihren Angehörigen sollen ernstgenommen werden, da sie die Fragilität am besten einschätzen können und Erfahrung im Umgang damit haben (OI-Foundation, 2013). Infolge der Hetero-

genität der Krankheit sollen bei der therapeutischen Arbeit vermehrt die individuellen Möglichkeiten, Stärken und Schwächen der Betroffenen statt der OI-Formen fokussiert werden (OI-Foundation, n.d.e). Generell wird empfohlen, eine ermutigende Grundhaltung einzunehmen. Besonders Kinder sollen in ihrer Selbstständigkeit und im aktiven Spielen bestärkt, statt aus Sicherheitsbedenken limitiert, werden (Dozier, n.d.). Diese Gratwanderung zwischen Sicherheit und aktivem Handeln ist laut C. Müller im Therapiealltag stets eine grosse Herausforderung (E-Mail, 26.03.14).

S. Zehir schätzte die Ermutigung und Strenge ihrer Ergotherapeutin. Ihre Ängste wurden ernstgenommen, aber trotzdem wurde sie gefordert und konnte Selbstvertrauen gewinnen (Gespräch, 04.04.14).

6.4. Ergotherapeutische Interventionen

6.4.1. Funktionelle Behandlung

Für das Frakturmanagement empfehlen Bonafe et al. (2013) bei OI-Betroffenen eine konservative Behandlung. Diese beinhaltet nebst den gängigen Massnahmen zur Ödemreduktion die Ruhigstellung und Fixierung der Fraktur mit leichten Materialien, wie beispielsweise elastischen Binden (Bonafe et al., 2013) oder Schienen (OI-Foundation, 2013). Da die Betroffenen eine geringe Knochenmasse und eine verminderte Kraft aufweisen können, sollen schwere Materialien wie Gips vermieden werden (Bonafe et al., 2013; OI-Foundation, n.d.b). Die Immobilisation soll so kurz wie möglich, aber so lange wie nötig andauern. Dies ist bei OI-Betroffenen besonders relevant, da die geringe Knochenmasse während der Ruhigstellung abgebaut wird (OI-Foundation, 2013).

Ruck und Montpetit (n.d.) beschreiben die Funktion der oberen Extremitäten als wichtigen Einflussfaktor für die Selbstständigkeit der Betroffenen, da die Kraft bei Rollstuhlfahrer für Transfers entscheidend ist. Ebenso ist die Beweglichkeit der Arme von grosser Bedeutung, um im Alltag Gegenstände erreichen zu können. Aus diesem Grund bildet die Steigerung der Arm- und Handfunktion einen Teil der ergotherapeutischen Behandlung und kann mittels Kräftigungsübungen sowie aktiver und passiver Mobilisation gefördert werden (Ruck et al., n.d.). Dozier (n.d.) empfiehlt zum Schutz vor weiteren Frakturen und zur Vorbeugung von Deformitäten die Nutzung von Schienen bei den unteren sowie oberen Extremitäten. Dies kann beispielsweise eine Stabilisation des Handgelenks durch eine Manschette oder eine Handgelenksbandage sein.

6.4.2. Umwelthanpassungen

Grundsätzlich betont die OI-Foundation (n.d.e), dass OI-Betroffene in einer angepassten Umwelt gut handeln und leben können. Bei OI-Betroffenen muss die Umgebung hauptsächlich an die physischen Voraussetzungen angepasst werden (National Institutes of Health Osteoporosis and Related Bone Diseases [NIH], 2007). So können beispielweise Arbeitsflächen oder Schränke tiefer gebaut werden um die Erreichbarkeit zu gewährleisten. Des Weiteren können kleinere Veränderungen, wie das Anbringen von Haltegriffen oder die Anpassung an Stühlen und Tischen, vorgenommen werden. Im Allgemeinen empfiehlt es sich eine möglichst sichere Umgebung zu schaffen. So sollen Orte, wo Personen leicht anstossen könnten, gepolstert werden. Diese Umwelthanpassungen können im häuslichen Umfeld der Betroffenen aber auch in weiteren Lebensbereichen wie in der Schule, am Arbeitsplatz oder in der Freizeit vorgenommen werden. Um allfällige Gefahrenquellen zu erkennen, mögliche Anpassungen auszuprobieren und mit den Betroffenen gemeinsam die bestmögliche Lösung zu finden, empfehlen die Autorinnen eine Abklärung direkt vor Ort. Bauliche Massnahmen werden laut C. Müller in Zusammenarbeit mit der Invalidenversicherung und der Schweizerischen Arbeitsgemeinschaft Hilfsmittelberatung für Behinderte und Betagte geplant (E-Mail, 26.03.14).

6.4.3. Hilfsmittel

Der Einsatz von Hilfsmitteln ermöglicht oder verbessert die Ausführung von bestimmten Aktivitäten und steigert somit die Handlungsfähigkeit der Betroffenen (Cintas & Gerber, 2005; OI-Foundation, n.d.a). Dafür müssen diese praktisch erprobt werden, exakt passen und für die Betroffenen selbstständig handhabbar sein (OI-Foundation, n.d.a).

Das Ziel ist stets die sichere Ausführung der Aktivität durch das Anbieten von genügend Unterstützungsfläche und Haltemöglichkeiten sowie das Überwinden von körperlichen Limitationen wie Kräftemangel oder kleiner Statur. Neben den gängigen Hilfsmitteln können auch handelsübliche Gegenstände folgendermassen angepasst werden: Verdickungen zur Verbesserung des Greifens aufgrund der Hypermobilität, Verlängerungen für die Erreichbarkeit aufgrund von Deformitäten der oberen Extremitäten oder Verkürzungen zur besseren Handhabbarkeit und Anpassung an die Längenverhältnisse des Körpers. Im häuslichen Umfeld können auch elektronische Hilfsmittel zur Umweltkontrolle eingesetzt werden. S. Zehir benutzt ein Fernbedie-

nungssystem, mit welchem sie per Knopfdruck Türen und Fenster öffnen und schliessen kann (Gespräch, 04.04.14).

Die Mobilität der Betroffenen, welche häufig mit Rollstühlen, Rollatoren und Krücken unterstützt wird, stellt eine Voraussetzung für den Zugang zu Freizeitaktivitäten dar (Cintas et al., 2005) und ist von grosser Bedeutung für die soziale Partizipation (Ruck et al., n.d.). Für die Praxis erachten die Autorinnen eine gute Zusammenarbeit von Physio- und Ergotherapie bei der Hilfsmittelversorgung für die Mobilität als wichtig.

6.4.4. Auswahl von Aktivitäten

Entgegen der früheren Bestrebung, durch passives Verhalten Brüche zu vermeiden, wird aktuell empfohlen, dass OI-Betroffene aktiv handeln sollen. Das Durchführen von Aktivitäten erhöht die Knochendichte und das Knochenwachstum. Die Partizipation wirkt sich positiv auf die körperliche, mentale und geistige Gesundheit aus, was die Lebensqualität erhöht. Deshalb lohnt es sich, Betroffene trotz der erschwerten Bedingungen im Aktivsein zu unterstützen (Cintas et al., 2005). Es stellt jedoch eine grosse Herausforderung dar, OI-Betroffene für die Durchführung von bedeutungsvollen Aktivitäten zu ermutigen und gleichzeitig das Frakturrisiko möglichst klein zu halten. Aktivitäten müssen aufgrund der Krankheit sorgfältig ausgewählt und an das Alter, die individuellen Fähigkeiten sowie an die Ziele und Interessen der Betroffenen angepasst werden. Es gilt, die Risiken und den Nutzen der Partizipation gegeneinander abzuwägen (Cintas et al., 2005).

Empfohlen werden musische Aktivitäten, Schwimmen oder Schlägersportarten wie Badminton und Tischtennis. Zu vermeiden sind Sportarten wie Eislaufen, Rollerskating, Reiten, Skifahren, Skateboarden, da die Gefahr von Stürzen gross ist, was das Bruchrisiko enorm erhöht (Brittle Bone Society [BBS], n.d.). Es wird von Kontaktsportarten abgeraten (OISA, 2011). Ausserdem sind Aktivitäten, welche das Hüpfen oder Rotationsbewegungen der Wirbelsäule beinhalten, für OI-Betroffene ungeeignet (NIH, 2007).

6.4.5. Edukation und Aufklärung

Da OI eine hohe Verletzungsgefahr birgt, muss das soziale Umfeld der Betroffenen die Krankheit verstehen und über deren Risiken informiert sein. Die Erfahrung von C. Müller zeigte, dass das bessere Krankheitsverständnis der Eltern ihre Kompetenz im Umgang mit dem Kind deutlich beeinflusste (E-Mail, 26.03.14). Nach Bonafe et al.

(2013) müssen Eltern für den sicheren Umgang mit ihrem Kind instruiert werden. Neben den näheren Angehörigen empfehlen die Autorinnen, auch das weitere Umfeld zu informieren und aufzuklären. Im E-Mail vom 26.03.14 beschreibt C. Müller die Ergotherapie dabei als Schnittstelle zwischen medizinischem Personal und Angehörigen, Lehrern und Arbeitgebern.

6.4.6. Einbezug psychosozialer Faktoren

Die Autorinnen erachten es als bedeutend, psychosoziale Faktoren in der Therapie zu beachten. Als belastend werden gemäss Löwing (2013) der Kleinwuchs und das Auftreten häufiger Frakturen beschrieben. Dies hat zur Folge, dass Betroffene oft wie kleine Kinder behandelt werden, sich andersartig fühlen und Angst haben, gestossen zu werden. Immer wiederkehrende Schmerzen können sich bei OI-Betroffenen negativ auf die Psyche auswirken. Dies zeigt sich beispielsweise in der Angst vor Frakturen, Müdigkeit oder depressiven Gefühlen (OISA, 2011). Als eine Möglichkeit, psychosoziale Warnzeichen einer Chronifizierung des Schmerzes zu erkennen, empfehlen die Autorinnen, die von Kendall, Burton, Main und Watson (2009) beschriebenen Yellow Flags zu beachten. In der Therapie soll der Fokus auf die Entwicklung von Interessen gelegt werden, um das Selbstvertrauen der Betroffenen zu stärken (OISA, 2011). Gemäss Claesson et al. (2002) wird der Austausch unter Betroffenen und die gegenseitige Unterstützung sehr geschätzt.

Bei der Kontaktaufnahme zwischen Betroffenen können Ergotherapeuten eine vermittelnde Rolle einnehmen und beispielsweise die SVOI empfehlen. Nützliche Kontaktadressen befinden sich im Kapitel 11.3.3. Die Autorinnen empfinden es als wichtig, dass Ergotherapeuten Betroffenen mit Empathie und Wertschätzung begegnen sowie für psychosoziale Schwierigkeiten sensibilisiert sind. Wenn tieferegreifende psychologische Probleme vorliegen, sollen weitere Fachpersonen wie Psychologen hinzugezogen werden.

6.4.7. Altersspezifische Interventionen

Behandlungsmassnahmen unterscheiden sich je nach Alter der Betroffenen. Daher werden sie gemäss diesem Kriterium beschrieben.

Baby: In den ersten Lebensjahren ist die alltägliche Babypflege aufgrund des hohen Frakturrisikos eine grosse Herausforderung für die Eltern. Zudem gibt es eine Dis-

krepanz zwischen der Entwicklung der motorischen Performanz und dem Risiko für Brüche. Eltern sollen Sicherheit erlangen, ihr betroffenes Kind zu pflegen, halten, bewegen und mit ihm zu spielen (Cintas et al., 2005). Ergotherapeuten können Eltern dabei beraten und instruieren. Verschiedene Handgriffe können direkt am Kind oder mithilfe einer Puppe erklärt und erprobt werden (OI-Foundation, n.d.e). Die wichtigsten Grundsätze zum sicheren Umgang befinden sich im Kapitel 11.3.1. Zur Förderung der motorischen, perzeptiven und kognitiven Entwicklung sowie zur Exploration der Umwelt soll in diesem Lebensalter eine Vielfalt von Körperpositionen angeboten werden. Möglichkeiten, die Selbstkompetenz und Unabhängigkeit zu entwickeln, sollen erkannt und unterstützt werden (Cintas et al., 2005).

Kleinkinder / Vorschulkinder: Das Sammeln von Erfahrungen sowie das Entdecken der Umwelt sind für Kleinkinder mit OI sehr wichtig, obwohl dabei das Risiko einer Fraktur besteht (OISA, 2011). Im beobachtbaren Spiel von Kindern mit OI können laut Dozier (n.d.) Charakteristiken wie die Angst vor der Bewegung, weniger aktives Spiel und Vorlieben für ruhige Aktivitäten erkennbar sein. Die Freude am aktiven Spiel zu fördern ist laut Cintas et al. (2005) sehr wichtig. Im Fokus der Ergotherapie stehen laut Parsh und Wilson (2012) die Unterstützung und Förderung der normalen Entwicklung. Laut Ruck et al. (n.d.) würden die therapeutischen Ziele bei Kleinkindern mit OI auf die Entwicklung der Grob- und Feinmotorik, der Kraft und Ausdauer sowie das Erlangen der Selbstständigkeit gelegt. Dafür können gezielte Positionen, ausgewählte Spiele, aktive Bewegung, funktionelle Übungen sowie Umwelтанpassungen eingesetzt werden. Das Anbieten von altersgerechten leichten Spielzeugen, das Spielen und die Interaktion mit anderen Kindern hilft den Betroffenen, ihre Entwicklungsmeilensteine zu erreichen (Parsh et al., 2012). Die Förderung der Selbstständigkeit in der Selbstversorgung ist nach Ruck et al. (n.d.) von grosser Bedeutung, da das Selbstvertrauen der Kinder aufgebaut wird und die Bewegungsabläufe als Übungen gebraucht werden können. Zudem ist eine gewisse Selbstständigkeit im Hinblick auf die Einschulung notwendig (Ruck et al., n.d.).

Gemäss der OI-Foundation (n.d.e) fördern eine sichere Umwelt und ein adäquater Umgang mit den betroffenen Kindern die Entwicklung motorischer Fertigkeiten. Um eine möglichst sichere Umwelt im häuslichen Umfeld zu gestalten, sollen Orte wie der Kindersitz im Auto oder die Badewanne gepolstert werden (OI-Foundation, n.d.c). Auch in Therapiesequenzen soll die Umwelt sicher und gezielt gewählt wer-

den, sodass das betroffene Kind möglichst selbstständig handeln kann (OI-Foundation, n.d.e).

Schulkinder: Eine erfolgreiche Schulintegration bei OI-Betroffenen setzt eine gute Vorbereitung, transparente Kommunikation sowie Kompromisse und Kooperation aller Beteiligten voraus (Ruck et al., n.d.). Eine Liste, was für die Einschulung und im Kontakt mit Schulen beachtet werden soll, befindet sich im Kapitel 11.3.2. Gemäss der OI-Foundation (2005) müssen alle Personen, welche mit dem Kind interagieren, gut informiert werden. Lehrer müssen in Absprache mit den Eltern über die Krankheit aufgeklärt und Strategien für Unterstützungsmöglichkeiten sollen gemeinsam diskutiert werden (BBS, n.d.). C. Müller schreibt im E-Mail vom 26.03.14., dass die Ergotherapie Gespräche mit allen Beteiligten organisieren kann.

Die Handschrift kann aufgrund der Hypermobilität unordentlich erscheinen. Kurze, verdickte und gut fliessende Stifte können das Kind im Schreiben unterstützen. Wenn das Handschreiben nicht möglich ist, wäre das Schreiben am Computer eine Kompensationsstrategie (BBS, n.d.). Cintas et al. (2005) beschreiben, dass OI-Kinder wegen Ängsten von Lehrern und Eltern häufig nicht am Sportunterricht teilnehmen. Dabei wäre die aktive Teilnahme am Sport für OI-Kinder wichtig und Ergotherapeuten sollen beratend zur Seite stehen und Möglichkeiten zur Partizipation trotz Einschränkungen aufzeigen. Aufgrund der verminderten Ausdauer kann es sein, dass Kinder in der Schule vermehrt Ruhepausen benötigen (BBS, n.d.).

Die baulichen Gegebenheiten einer Schule bergen nach Ruck et al. (n.d.) unterschiedliche Schwierigkeiten, beispielsweise die mangelhafte Erreichbarkeit verschiedener Räume. Die Autorinnen erachten eine ergonomische Sitzposition bei OI-Kindern als wichtig, was eine Abklärung und Anpassung ihres Arbeitsplatzes verlangt. Um die Situation in der Schule realistisch abzuklären und im persönlichen Kontakt mit Lehrpersonen zu stehen, empfehlen Ruck et al. (n.d.) einen Schulbesuch vor Ort.

Jugendliche: Ergotherapeuten sollen Jugendliche mit OI darin unterstützen, die Verantwortung für ihre Selbstständigkeit in allen Lebensbereichen zu übernehmen (Cintas et al., 2005). Jugendliche müssen in diesem Alter besonders ermutigt und unterstützt werden, Kontakte mit Gleichaltrigen zu pflegen, was eine wichtige Voraussetzung für die soziale und geistige Entwicklung darstellt (OISA, 2011). In dieser

Lebensphase können Betroffene mit psychischen Problemen wie Selbstzweifel, depressiven Verstimmungen und Ängsten konfrontiert werden (NIH, 2007). Daher empfehlen die Autorinnen, das Selbstvertrauen und die Selbstwirksamkeit in der Ergotherapie mit Erfolgserlebnissen zu fördern. Nach Dozier (n.d.) haben junge Erwachsene möglicherweise Schwierigkeiten, altersgemässe Interessen im Bereich Erholung und Freizeit zu entwickeln und daran teilzuhaben. Die Autorinnen sehen die Interessensfindung und Förderung der Partizipation als wichtige Ziele der Ergotherapie. Auch die Entwicklung und Abklärung beruflicher Perspektiven können Bestandteil der Ergotherapie sein.

Erwachsene: Wie die Ergebnisse dieser Arbeit zeigen, führen OI-Betroffene ein möglichst selbstständiges Leben und haben grösstenteils Strategien zur Bewältigung ihres Alltags gefunden. Die Ergotherapie soll aus der Sicht der Autorinnen punktuell hinzugezogen werden, wenn Betroffene auf neue Probleme im Alltag und in der Freizeit stossen oder Veränderungen im Wohn- und Berufsumfeld anstehen. Die Therapie zielt darauf ab, den Individuen zu einer möglichst grossen Selbstständigkeit zu verhelfen und das Wohlbefinden sowie das Selbstwertgefühl zu stärken (OI-Foundation, n.d.e).

7. Schlussteil

7.1. Schlussfolgerungen

Die Ergebnisse dieser Bachelorarbeit zeigen auf, dass OI die Handlungsfähigkeit der Betroffenen in allen Lebensbereichen beeinflussen kann. Laut des EVS bildet die Handlungsfähigkeit den Mittelpunkt der ergotherapeutischen Behandlung. Somit bestätigt diese Bachelorarbeit die Wichtigkeit, welche die Ergotherapie im interprofessionellen Team bei der Behandlung OI-Betroffener einnimmt. Dabei wurde bei den Auswirkungen der Krankheit eine grosse Variabilität zwischen den verschiedenen OI-Formen festgestellt. Daraus schliessen die Autorinnen, dass es bedeutend ist, jeden Klienten individuell zu behandeln und nicht aufgrund der OI-Form auf den Schweregrad der Einschränkungen in der Handlungsfähigkeit zu schliessen. Das Ziel der ergotherapeutischen Behandlung ist die Erreichung einer grösstmöglichen Selbstständigkeit in allen Lebensbereichen trotz der physischen Voraussetzungen. Die Darstellung der Resultate im Bieler Modell bildeten die Grundlage für mögliche Interventionen, welche die Autorinnen im Theorie-Praxis-Bezug erläutern.

7.2. Offene Fragen

Die Handlungsfähigkeit von OI-Betroffenen höheren Alters konnte nicht beschrieben werden, da keine entsprechende Literatur vorlag. Ausserdem wurde die Ergotherapie bei der interprofessionellen Behandlung OI-Betroffener in der Literatur erwähnt, es wurden aber keine konkreten Interventionen beschrieben. Folglich fehlen Studien zur Effektivität von Ergotherapie bei OI-Betroffenen.

7.3. Zukunftsaussichten

Derzeit wird in der Medizin und Genetik intensiv geforscht, um die Symptome der Krankheit zu lindern und neue Behandlungsmassnahmen zu untersuchen. Da die Krankheit aktuell nicht heilbar ist, bleibt die ganzheitliche therapeutische Behandlung wichtig. Diverse Forschende empfehlen die weitere Untersuchung der individuellen Bedürfnisse von OI-Betroffenen, um die Behandlung optimal gestalten zu können.

8. Verzeichnisse

8.1. Literaturverzeichnis

- Ablon, J. (2003). Personality and stereotype in osteogenesis imperfecta: behavioral phenotype or response to life's hard challenges? *American Journal of Medical Genetics*, 122A(3), 201-214. doi:10.1002/ajmg.a.20257
- Amako, M., Fassier, F., Hamdy, R. C., Aarabi, M., Montpetit, K. & Glorieux, F. H. (2004). Functional analysis of upper limb deformities in osteogenesis imperfecta. *Journal of pediatric orthopedics*, 24(6), 689-694.
- Aström, E. (2007). Management of Osteogenesis Imperfecta. *PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH*, 18(2), 97-98.
- Axelson, P. & Zollars, J. A. (1995). Presentation on Assistive Technologies for the Seating and Mobility Needs of Persons with Osteogenesis Imperfecta. *Connective Rissue Research*, 31(4), 45-47.
- Balkefors, V., Mattsson, E., Pernow, Y. & Sääf, M. (2013). Functioning and Quality of Life in Adults with Mild-to-Moderate Osteogenesis Imperfecta. *Physiotherapy Research International*, 18(4), 203-211. doi:10.1002/pri.1546
- Bishop, N. (2010). Characterising and treating osteogenesis imperfecta. *Early Human Development*, 86, 743-746.
- Bonafe, L., Giunta, C., Hasler, C., Janner, M., Kränzlin, M., Link, B., ... & Unger, S. (2013). Osteogenesis Imperfecta: Klinik, Diagnose und Management vom Kindes- bis ins Erwachsenenalter. *Schweizerisches Medizin-Forum*, 13(46), 925-931.
- Brittle Bone Society. (n.d.). *Advice for Schools. Children with Osteogenesis imperfecta*. Heruntergeladen von <http://www.brittlebone.org/assets/files/Advice%20for%20Schools.pdf> am 10.01.14
- Caudill, A., Flanagan, A. F., Hassani, S. F., Graf, A. F., Bajorunaite, R. F., Harris, G. F. & Smith, P. (2010). Ankle strength and functional limitations in children and adolescents with type I osteogenesis imperfecta. *Pediatric physical therapy*, 22, 228-295. doi:10.1097/PEP.0b013e3181ea8b8d
- Cintas, H. L. & Gerber, L. H. (2005). *Children with Osteogenesis Imperfecta: Strategies to Enhance Performance*. Gaithersburg, MD: Osteogenesis Imperfecta Foundation, Inc.

- Claesson, I. B. & Brodin, J. (2002). What families with children with brittle bones want to tell. *Child: Care, Health & Development*, 28(4), 309-315.
- Cole, D. E. C. (1993). Psychosocial Aspects of Osteogenesis Imperfecta: An Update. *American Journal of Medical Genetics*, 45, 207-211.
- Deatrick, J. A., Knafl, K. A. & Walsh, M. (1988). The process of parenting a child with a disability: normalization through accommodations. *Journal of advanced nursing*, 13(1), 15-21. doi:10.1111/j.1365-2648.1988.tb01387.x
- Dogba, M. J., Bedos, C., Durigova, M., Montpetit, K., Wong, T., Glorieux, F. H. & Rauch, F. (2013). The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents - a qualitative analysis. *BMC Pediatrics*, 13, 153-161. doi:10.1186/1471-2431-13-153
- Dozier, C. (n.d.). *Osteogenesis Imperfecta*. Heruntergeladen von <http://de.slideshare.net/chevysota/osteogenesis-imperfecta-presentation-1#am04.12.2013>
- Engelbert, R. H., Pruijs, H. E., Beemer, F. A. & Helders, P. J. (1998). Osteogenesis imperfecta in childhood: treatment strategies. *Archives of Physical Medicine & Rehabilitation*, 79(12), 1590-1594.
- Engelbert, R. H., Uiterwaal, C. S., Gerver, W. J., van der Net, J. J., Pruijs, H. E. & Helders, P. J. (2004). Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-year follow-up. *Archives of Physical Medicine & Rehabilitation*, 85(5), 772-778.
- Engelbert, R. H., Uiterwaal, C. S., Gulmans, V. A., Pruijs, H. E. & Helders, P. J. (2000). Osteogenesis imperfecta: profiles of motor development as assessed by a postal questionnaire. *European journal of pediatrics*, 159(8), 615-620.
- Engelbert, R. H., van der Graaf, Y., van Empelen, R., Beemer, F. A. & Helders, P. J. (1997). Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. *Pediatrics*, 99(2), 1-7. doi:10.1542/peds.99.2.e3
- Ergotherapeutinnen Verband Schweiz. (2011). *Berufskodex ErgotherapeutInnen-Verband Schweiz*. Heruntergeladen von http://ergotherapie.ch/resources/uploads/Ethik/Berufskodex_DE.pdf am 30.09.2013
- Glorieux, F. H. (2008). Osteogenesis imperfecta. *Best Practice & Research Clinical Rheumatology*, 22(1), 85-100.

- Glorieux, F. H. (2007). Experience with bisphosphonates in osteogenesis imperfecta. *Pediatrics*, 119(2), 163-165. doi:10.1542/peds.2006-2023I
- Hackley, L. & Merritt, L. (2008). Osteogenesis imperfecta in the neonate. *Advances in Neonatal Care*, 8(1), 21-30.
- Huang, R. P., Ambrose, C. G., Sullivan, E. & Haynes, R. J. (2006). Functional significance of bone density measurements in children with osteogenesis imperfecta. *Journal of Bone & Joint Surgery - American Volume*, 88(6), 1324-1330. doi:10.2106/JBJS.E.00333
- Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten. (2012). *Seltene Krankheiten*.
Heruntergeladen von <http://www.ig-seltene-krankheiten.ch/web/igsk/seltene-krankheiten.html> am 22.02.2014
- Kendall, N., Burton, T., Main, C. & Watson, P. (2009). *Tackling musculoskeletal problems*. Norwich: TSO.
- Law, M., Stewart, D., Pollock, N., Letts, L., Bosch, J. & Westmorland, M. (1998). *Guidelines for Critical Review Form - Quantitative Studies*.
Heruntergeladen von <http://www.srs-mcmaster.ca/Portals/20/pdf/ebp/quanguidelines.pdf> am 30.09.2013
- Letts, L., Wilkins, S., Law, M., Stewart, D., Bosch, J. & Westmorland, M. (2007). *Guidelines for Critical Review Form: Qualitative Studies (Version 2.0)*.
Heruntergeladen von http://www.srs-mcmaster.ca/Portals/20/pdf/ebp/qualguidelines_version2.0.pdf am 28.09.2013
- Löwing, K. (2013). *Everyday Activity, important factors and quality of life in children and youths with Osteogenesis Imperfecta*.
Heruntergeladen von <http://www.oife.org/topical%20meetings/unbreakable%20spirits/talks/Lowing.pdf> am 17.01.2014
- McKiernan, F. E. (2005). Musculoskeletal manifestations of mild osteogenesis imperfecta in the adult. *Osteoporosis International*, 16, 1698-1702.
- Montpetit, K., Dahan-Oliel, N., Ruck-Gibis, J., Fassier, F., Rauch, F. & Glorieux, F. (2011). Activities and participation in young adults with osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 4(1), 13-22. doi:10.3233/PRM-2011-0149

- Montpetit, K., Plotkin, H., Rauch, F., Bilodeau, N., Cloutier, S., Rabzel, M. & Glorieux, F. H. (2003). Rapid increase in grip force after start of pamidronate therapy in children and adolescents with severe osteogenesis imperfecta. *Pediatrics*, 111(5), 601-603.
- Moorefield, W. G., Jr & Miller, G. R. (1980). Aftermath of osteogenesis imperfecta: the disease in adulthood. *Journal of Bone & Joint Surgery - American Volume*, 62(1), 113-119.
- Nacke, A. (2005). *Ergotherapie bei Kindern mit Wahrnehmungsstörungen*. Stuttgart: Georg Thieme Verlag.
- National Institutes of Health Osteoporosis and Related Bone Diseases. (2007). *Guide to Osteogenesis Imperfecta for Pediatricians and Family Practice Physicians*. Heruntergeladen von http://www.oif.org/site/DocServer/pediatricians_guide.pdf?docID=7941 am 08.12.13
- Naumann-Kipper, P. (2006). *3,2,1 - viele, wenig, keins. Zahlen, Mengen und Muster entdecken*. Freiburg im Breisgau: Herder Verlag.
- Nieuwesteeg-Gutzwiller, M. T. & Somazzi, M. (2010). *Handlungsorientierte Ergotherapie – Das Bieler Modell als Grundlage für Ausbildung und Praxis*. Bern: Verlag Hans Huber.
- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (2005). *Preparing to send my Child to School*. Heruntergeladen von http://www.oif.org/site/DocServer/_Education__Preparing_to_Send_Child_to_School.pdf?docID=7199 am 07.12.2014
- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (2013). *Introduction to Osteogenesis Imperfecta: A Guide for Medical Professionals, Individuals and Families affected by OI*. Heruntergeladen von http://www.oif.org/site/DocServer/Medical_Guide_revised_2013.pdf?docID=15641 am 07.12.2013
- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (n.d.a). *Adaptive Equipment*. Heruntergeladen von http://www.oif.org/site/DocServer/Adaptive_Equipment.pdf?docID=7181 am 07.12.2013
- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (n.d.b). *Fracture Management*. Heruntergeladen von <http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=FractMgmt> am 07.12.2013

- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (n.d.c). *Handling and Care Suggestions for Infants and Toddlers with OI*. Heruntergeladen von http://www.oif.org/site/DocServer/Handling_and_Care_for_Infants__pdf_for_page_12.0_.pdf?docID=7361 am 07.12.2013
- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (n.d.d). *Questions and Answers about Bisphosphonates*. Heruntergeladen von http://www.oif.org/site/DocServer/_Bisphosphonates__Questions_and_Answers.pdf?docID=7241 am 06.01.2014
- Osteogenesis Imperfecta Foundation. (n.d.e). *Therapeutic Strategies for Osteogenesis Imperfecta: A Guide for Physical Therapists and Occupational Therapists*. Heruntergeladen von <http://www.oif.org/site/DocServer?docID=741> am 07.12.2013
- Osteogenesis Imperfecta Society of Australia. (2011). *Osteogenesis Imperfecta. Caring for Children and Adolescents*. Heruntergeladen von http://www.oiaustralia.org.au/images/files/OI_Book_2nd_ed_Complete.pdf am 08.12.2013
- Parsh, B. & Wilson, H. (2012). Understanding Osteogenesis Imperfecta. *Nursing*, 42(7), 68.
- Phillipi, C. A., Remington, T. & Steiner, R. D. (2009). Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta. *The Cochrane Library*, 3.
- Ruck, J. & Montpetit, K. (n.d.). *Rehabilitation Through The Years For The Child With Osteogenesis Imperfecta*. Heruntergeladen von http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf am 08.12.2013
- Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta. (2011). *Krankheitsbild*. Heruntergeladen von <http://www.svoi-aso.ch/krankheitsbild> am 29.09.2013
- Semler, O., Hoyer-Kuhn, H. & Netzer, C. (2012). Osteogenesis Imperfecta. *Medizinische Genetik*, 24, 297-311.
- Sillence, D. O., Senn, A. & Danks, D. M. (1979). Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *Journal of medical genetics*, 16(2), 101-116.
- Stadler-Grillmaier, J. (2007). ENOTHE-Projekt "ET-Fachterminologie" - Beitrag zur Entwicklung einer (deutschen) Fachsprache in der Ergotherapie. *ergoscience*, 2, 100-106.

- Stutz Steiger, T. (2013). Interview mit Therese Stutz Steiger, Co-Präsidentin Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta SVOI: «Der Patient steht im Zentrum, und dort steht er im Weg!». *Schweizerische Ärztezeitung*, 94, 710-711.
- Suskauer, S. J., Cintas, H. L., Marini, J. C. & Gerber, L. H. (2003). Temperament and physical performance in children with osteogenesis imperfecta. *Pediatrics*, 111(2), 153-161.
- Thelen, E. (1995). Motor development. A new synthesis. *American Psychologist*, 50, 79-95.
- Viemerö, V. & Krause, C. (1998). Quality of life in individuals with physical disabilities. *Psychotherapy and Psychosomatics*, 67, 317-322.
- Wekre, L. L., Frøslie, K. F., Haugen, L. & Falch, J. A. (2010). A population-based study of demographical variables and ability to perform activities of daily living in adults with osteogenesis imperfecta. *Disability & Rehabilitation*, 32(7), 579-587. doi:10.3109/09638280903204690
- Widmann, R. F., Laplaza, F. J., Bitan, F. D., Brooks, C. E. & Root, L. (2002). Quality of life in osteogenesis imperfecta. *International Orthopaedics (SICOT)*, 26, 3-6. doi:10.1007/s002640100292
- Zack, P., Franck, L., Devile, C. & Clark, C. (2005). Fracture and non-fracture pain in children with osteogenesis imperfecta. *Acta Paediatrica*, 94(9), 1238-1242. doi:10.1080/08035250510028722

8.2. Abbildungsverzeichnis

Titelbild: Heruntergeladen von www.rita-misteli.ch/Bibliothek/Aktuell/Aktuell.htm

Abbildung 1: Grafik des Bieler Modells

Heruntergeladen von <http://www.bielermodell.ch/bieler-modell-de/>

Abbildung 2: Zusammenfassende Darstellung von Ergebnis- und Diskussionsteil
Eigene Darstellung

8.3. Tabellenverzeichnis

Tabelle 1:	Klassifikation von OI
Tabelle 2:	Begriffe der ergotherapeutischen Fachsprache
Tabelle 3:	Definitionen der Grundbegriffe des Bieler Modells
Tabelle 4 (Anhang):	Handling von Säuglingen und Kleinkindern
Tabelle 5 (Anhang):	Wichtiges im Zusammenhang mit der Schule

8.4. Abkürzungsverzeichnis

ADL	Aktivitäten des täglichen Lebens
BBS	Brittle bone Society
bzw.	beziehungsweise
DRI	Disability Rating Index
EVS	Ergotherapeutinnen-Verband Schweiz
FIM	Functional Independence Measure
IAM	Instrumental Activities Measure
IG	Interessengemeinschaft
IMF	Index of muscle function
IPAQ	International Physical Activity Questionnaire
LiSat-11	Life Satisfaction Questionnaire
n.d.	nicht datiert
OI	Osteogenesis Imperfecta
OISA	Osteogenesis Imperfecta Society of Australia
PEDI	Pediatric Evaluation of Disability Inventory
NIH	National Institutes of Health Osteoporosis and Related Bone Diseases
R	Range
SF-36	Short-form health survey
SAI	Sunnaas ADL Index
SVOI	Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta
u.a.	unter anderem
usw.	und so weiter
\bar{x}	Mittelwert
x_{med}	Median
z.B.	zum Beispiel

9. Danksagung

Wir möchten uns herzlich bei Charles Mayor für die Betreuung und Unterstützung während des Prozesses dieser Bachelorarbeit bedanken. Unser Dank geht zudem an die SVOI und die OI-Foundation für das Vermitteln von Kontaktpersonen sowie das zur Verfügung stellen von hilfreichen Informationsmaterial. Auch möchten wir Sonel Zehir und Christian Müller erwähnen und ihnen herzlich für den persönlichen Austausch danken. Zudem bedanken wir uns bei Paola und Matthias Rohner, Elvira und Thomas Hollenstein, Christina Müller und Reinhard Brunner für ihre investierte Zeit und Bemühungen während des Lektorats unserer Arbeit. Allen weiteren Personen aus unserem privaten Umfeld, welche uns während dieser Zeit unterstützt haben, möchten wir von Herzen danken.

10. Eigenständigkeitserklärung

Wir erklären hiermit, dass wir die vorliegende Arbeit selbstständig, ohne Mithilfe Dritter und unter Benutzung der angegebenen Quellen verfasst haben.

Hollenstein, Janette

Datum: _____ Unterschrift: _____

Gut, Lea

Datum: _____ Unterschrift: _____

11. Anhang

11.1. Beurteilungen der Hauptstudien

Die Beurteilungen der Hauptstudien wurden anhand der Formulare für quantitative Forschung nach Law et al. (1998) beziehungsweise qualitative Forschung gemäss Letts et al. (2007) vorgenommen.

11.1.1. Activities and participation in young adults with Osteogenesis

Imperfecta (Montpetit et al., 2011)

<p>STUDY PURPOSE</p> <p>Was the purpose stated clearly?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>Outline the purpose of the study.</p> <p>Das Ziel der Studie war das Vergleichen von Aktivität und Partizipation in den Bereichen Mobilität, Selbstversorgung, häusliches Leben und soziale Interaktion bei jungen Erwachsenen mit OI zwischen den verschiedenen OI-Formen.</p>
<p>LITERATURE</p> <p>Was relevant background literature reviewed?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>Describe the justification of the need for this study:</p> <p>Die Krankheit (Inzidenz, Erscheinungsbild, Symptome, Ursache, verschiedenen OI-Formen) wurde kurz beschrieben. Mögliche Therapien wie Physio- und Ergotherapie und medizinische Behandlungsansätze werden genannt. Sehr viele der bisherigen Studien erforschten Körperfunktionen- und Strukturen bei Kindern mit OI. Ein älterer Artikel beschrieb psychologische Faktoren. Zwei Studien beschrieben OI im Erwachsenenalter bezüglich Bildung und Beruf, beinhalteten jedoch nur eine limitierte Auswahl an Aktivitäten. Zurzeit war wenig über Aktivitäten und Partizipation bei Erwachsenen mit OI in den verschiedenen Typen bekannt. Diese Informationen sind jedoch nötig um die spezifischen Bedürfnisse junger Erwachsener mit unterschiedlichen Fähigkeiten und Einschränkungen zu erfassen.</p>
<p>DESIGN</p> <p><input type="checkbox"/> RCT</p> <p><input type="checkbox"/> cohort</p>	<p>Describe the study design. Was the design appropriate for the study question?</p> <p>Es war ein Querschnittsdesign, welches sich gut eignet, wenn noch wenig zur Fragestellung bekannt ist. Die Teilnehmer</p>

<input type="checkbox"/> single case design <input type="checkbox"/> before and after <input type="checkbox"/> case-control <input checked="" type="checkbox"/> cross-sectional <input type="checkbox"/> case study	<p>erhielten per Mail einen Fragebogen, welchen die Forschenden aus Items des FIM und IAM zusammengestellt hatten. Er beinhaltete Fragen zu Aktivitäten in den Bereichen Selbstversorgung, häusliches Leben und Mobilität sowie zur Partizipation in den Bereichen Bildung, Arbeit, soziale Interaktion und Freizeit. Bei der Analyse von Aktivitäten wurden die OI-Typen I und V gemeinsam ausgewertet, da sie sich im Schweregrad ähneln und der OI-Typ V nur zwei Mal vorkam. Bei der Analyse der Partizipation wurden die OI-Typen in zwei Gruppen nach Schweregrad unterteilt (leicht: I, schwerer: III, IV, V). Der Signifikanzlevel des Fisher's Test lag bei 5%.</p> <p>Specify any biases that may have been operating and the direction of their influence on the results:</p> <p>Die OI-Typen konnten nicht einzeln untersucht werden, sondern sie mussten als zwei Gruppen zusammengefasst werden, da ein OI-Typ nur zwei Teilnehmende hatte. Es wurde nicht erwähnt, ob die Teilnehmer den Zweck der Studie kannten und ihre Antworten so angepasster ausgefallen wären. Alle Teilnehmer kamen aus dem gleichen Spital.</p>
<p>SAMPLE</p> <p>N = 24</p> <p>Was the sample described in detail?</p> <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <p>Was sample size justified?</p> <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> N/A	<p>Sampling (who; characteristics; how many; how was sampling done?)</p> <p>Angefragt wurden 54 (ehemalige) Patienten des Shriners Hospital, welche mind. 5 Jahre in Behandlung waren, eine OI diagnostiziert hatten und das Mindestalter von 21 Jahren erreichten. 24 Teilnehmer mit OI-Typen I (7), III (7), IV (8) und V (2) schickten den Fragebogen ausgefüllt zurück.</p> <p>Describe ethics procedures.</p> <p>Der interne Ethik Gutachter der Institution gab das Einverständnis. Es gab keine ausdrückliche Einverständniserklärung. Durch die Rücksendung und Beantwortung der Fragen wurde vom Einverständnis der Teilnehmenden ausgegangen.</p>

<p>OUTCOMES</p> <p>Were the outcome measures reliable?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes (FIM, IAM)</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p> <p>Were the outcome measures valid?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes (FIM)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> No (IAM)</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>Specify the frequency of outcome measurement:</p> <p>Es wurde eine einmalige Datenerhebung durchgeführt.</p>	
	<p>Outcome areas:</p> <p>FIM: Aktivitäten der Selbstversorgung (Essen, Körperpflege, Baden, An-/ Auskleiden, Toilettengang), Mobilität (diverse Transfers, Mobilität draussen) häusliches Leben (einfache Mahlzeit zubereiten, Kochen, Einkaufen, Putzen, Waschen).</p> <p>IAM: Partizipation bei der Bildung, Arbeit, soziale Interaktionen und Freizeit</p>	<p>List measures used:</p> <p>Aus dem FIM und IAM wurde ein Fragebogen zusammengestellt.</p> <p>Bereiche des FIM: Bewertung mit einer 4-Punkte-Ordinalskala (maximale, mässige, minimale Unterstützung, selbstständig).</p> <p>Bereiche des IAM: 17 Fragen, mit dichotomen oder 5-Antwort-Optionen. Eine Frage war offen gestellt.</p>
<p>INTERVENTION</p>	<p>Es wurde keine Intervention gemacht.</p>	
<p>RESULTS</p> <p>Results were reported in terms of statistical significance?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes (bei Partizipation)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> No (bei Aktivität)</p> <p><input type="checkbox"/> N/A</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p> <p>Was the analysis method appropriate?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>What were the results? Were they statistically significant? If there were multiple outcomes, was that taken into account for the statistical analysis?</p> <p>Bezüglich Aktivitäten fiel auf, dass Patienten mit dem OI-Typ I in allen Bereichen vollkommen selbstständig waren. Personen mit OI-Typ III benötigten vor allem im häuslichen Leben minimale bis mässige Unterstützung. Personen mit dem OI-Typ IV oder V waren in der Selbstversorgung selbstständig, in der Mobilität nur minim auf Unterstützung angewiesen und im häuslichen Leben brauchten sie wenig bis keine Unterstützung.</p> <p>Bezüglich Partizipation gab es zwischen den beiden Gruppen zwei signifikante Unterschiede. In der Arbeit waren bei den schwereren OI-Formen 9 von 17 Personen arbeitslos, wogegen bei der leichten Form arbeitslos war. An sportlichen Aktivitäten ausserhalb des Hauses (walking, wandern,</p>	

	<p>schwimmen, Basketball, Fahrrad fahren) nahmen 6 von 7 Personen mit einer leichten Form wöchentlich oder monatlich teil, wogegen 12 von 17 Personen mit schweren OI-Formen an keinen sportliche Aktivitäten teilnahmen.</p>
<p>Clinical importance was reported? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>What was the clinical importance of the results? Were differences between groups clinically meaningful? Die Ergebnisse weisen auf die Wichtigkeit der Förderung und Unterstützung an der Teilhabe von bedeutungsvollen Aktivitäten und Rollen bei jungen Erwachsenen mit milden bis schweren Formen von OI hin.</p>
<p>Drop-outs were reported?</p>	<p>Did any participants drop out from the study? Why? Der Fragebogen wurde von 24 von 54 Teilnehmern ausgefüllt zurückgeschickt. Es gab keine Drop-Outs.</p>
<p>CONCLUSIONS AND IMPLICATIONS Conclusions were appropriate given study methods and results <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>What did the study conclude? What are the implications of these results for practice? Junge Erwachsene mit schweren OI-Typen hatten grössere Einschränkungen in der Selbstversorgung, Mobilität und häuslichen Aktivitäten, waren weniger oft angestellt und nehmen weniger am Sport teil, als junge Erwachsene mit leichten OI-Formen. Bei der Partizipation in der Freizeit und sozialen Aktivitäten wurden keine Unterschiede festgestellt. Die Studie zeigt die Wichtigkeit des Verstehens der Performanz bei Personen mit OI in den Bereichen Aktivität und Partizipation auf. Die Resultate legen die Notwendigkeit dar, junge Erwachsene in bedeutungsvollen Aktivitäten und Rollen zu fördern und zu unterstützen. Weitere qualitative Forschung ist nötig, um das subjektive Erleben von jungen Erwachsenen mit OI zu verstehen und zu erfassen, bei welchen Bereichen interveniert werden kann um die Selbstständigkeit und das Wohlbefinden zu steigern.</p> <p>What were the main limitations or biases in the study? Folgende Limitationen der Studie werden erwähnt: Die begrenzte Auswahl an Aktivitäten und Lebensrollen ergab eine</p>

	<p>limitierte Anzahl von identifizierten Bedürfnissen in diesen Bereichen. Die kleine Teilnehmerzahl verhinderte weitere statistische Analysen. Zudem waren die Messinstrumente FIM und IAM zu wenig sensitiv für Unterschiede innerhalb der OI-Typen, sodass keine Variation aufgezeigt wurde und die statistische Analyse nicht durchgeführt werden konnte (alle Teilnehmer mit OI-Typ I erreichten bei sämtlichen Items der Aktivitäten den Maximalwert). Die verschiedenen Tests waren nicht unabhängig und korrelierten miteinander (z.B. Arbeit und Freiwilligenarbeit), sodass die Anwendung der „Bonferroni Correction“ ungeeignet war.</p>
--	---

11.1.2. The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents - a qualitative analysis (Dogba et al., 2013)

<p>STUDY PURPOSE</p> <p>Was the purpose stated clearly?</p> <p>X Yes __ No</p>	<p>Outline of the purpose of the study.</p> <p>Die Forschenden untersuchten, wie junge Erwachsene und deren Eltern das Leben mit schwerer Osteogenesis Imperfecta erleben und erfahren.</p>
<p>LITERATURE:</p> <p>Was relevant background literature reviewed:</p> <p>X Yes __ No</p>	<p>Describe the justification of the need for this study.</p> <p>OI wurde kurz beschrieben und die verschiedenen Therapieansätze wurden benannt. Es gab jedoch nur mangelhafte Informationen über die Auswirkungen der Krankheit auf das Leben der Betroffenen. In bereits durchgeführten Studien wurden viele negative Folgen wie persistierende physische Einschränkungen, soziale Isolation der Betroffenen, aber auch emotionale Aspekte wie Wut oder Schuldgefühle der Eltern beschrieben. Einige nannten auch positive Effekte, wie die starke Resilienz der Betroffenen, oder ein hohes Bildungsniveau und eine hohe Erwerbstätigenquote.</p> <p>How does the study apply to professionals and/or to your research question?</p> <p>Die Studie beschrieb den Einfluss der Krankheit auf das</p>

	<p>Leben der Betroffenen, welcher unter anderem die Handlungsfähigkeit beinhaltet. Zudem enthielt sie viele Aussagen zum Umfeld von OI-Betroffenen (Familie). Es wurden emotionale Aspekte aufgegriffen, welche ins Bieler Modell integriert werden konnten.</p>
<p>STUDY DESIGN: What was the design: <input type="checkbox"/> ethnography <input type="checkbox"/> grounded theory <input checked="" type="checkbox"/> phenomenology</p>	<p>What was the study design? Was the design appropriate for the study question? Die qualitative Studie mit phänomenologischem Design passte gut zum Ziel der Untersuchungen, das Erleben und die Erfahrung von jungen Erwachsenen und deren Eltern mit der Krankheit OI zu erforschen.</p>
<p>Was theoretical perspective identified? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>Describe the theoretical perspective for this study. Phänomenologie: Die Forschenden erachteten das Verstehen von Erfahrungen als sehr wichtig, um eine effiziente Therapie und adäquate Unterstützung für die Betroffenen zu ermöglichen.</p>
<p>Methods used: <input type="checkbox"/> participant observation <input checked="" type="checkbox"/> interviews <input type="checkbox"/> historical <input type="checkbox"/> focus groups <input type="checkbox"/> other</p>	<p>Describe the methods used to answer the research question. Ein Forscher führte die halbstrukturierten Interviews einzeln durch. Die Eltern bzw. jungen Erwachsenen konnten jeweils entscheiden, ob sie gegenseitig bei der Befragung anwesend waren oder nicht. Die Interviews fanden in der Nähe der Klinik statt und dauerten höchstens 45 Minuten. Direkt nach den Interviews wurden jeweils Notizen über das Setting, die Reaktionen der Befragten usw. gemacht. Die Interviews wurden transkribiert sowie anonymisiert und danach mit der NVivo 8 Methode analysiert. Klinische Faktoren bezüglich des Schweregrads der Krankheit wurden retrospektiv mittels Konsultation der Patientenakten gesammelt.</p>
<p>SAMPLING: The process of pur-</p>	<p>Describe sampling methods used. Das Vorgehen für die Rekrutierung wurde nur unklar beschrieben. Die Teilnehmenden wurden gezielt nach</p>

<p>poseful selection was described <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Sampling was done until redundancy in data was reached <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input checked="" type="checkbox"/> Not addressed</p> <p>Was informed consent obtained? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>gewissen Kriterien ausgewählt. Die Studie wurde am Shriner's Hospital durchgeführt und die Teilnehmer wurden innerhalb der Patienten des Spitals rekrutiert.</p> <p>Einschlusskriterien: Betroffene mit schwerer OI (OI-Typ III, IV & V), Alter zwischen 15-21 Jahre, mindestens ein Elternteil der Betroffenen musste ebenfalls teilnehmen. Es nahmen 12 junge Erwachsene (9 weiblich / 3 männlich) teil. Sie waren zwischen 16 und 21 Jahre alt. Ihre Herkunft war: Kanada (7), USA (3), Europa (2). Ihre Mobilität war unterschiedlich stark eingeschränkt (nicht gehfähig bis Fussgänger). Die Eltern der Betroffenen wurden nicht weiter beschrieben. Das Sampling passte gut zur Forschungsfrage, da die Teilnehmenden einen unterschiedlichen Hintergrund aufwiesen und unterschiedlich stark betroffen waren, sodass viele Erfahrungen erfasst werden konnten. Ob die Sättigung der Daten erreicht wurde, wurde von den Forschenden nicht genannt. Die Einverständnis Erklärung wurde von allen Betroffenen sowie von Ihren Eltern separat eingeholt. Bei Betroffenen unter 18 Jahren wurde die elterliche Einverständniserklärung eingeholt.</p>
<p>DATA COLLECTION:</p> <p>Descriptive Clarity Clear & complete description of site: <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Participants: <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Role of researcher & relationship with participants</p>	<p>Describe the context of the study. Was it sufficient for understanding of the "whole" picture?</p> <p>Alle Teilnehmer kamen aus dem gleichen Spital und wurden oder werden immer noch dort behandelt. Die beruflichen Hintergründe der Forschenden wurden beschrieben. Der Leser erhält ein klares Bild über das Sampling und den Kontext, in welchem die Studie stattgefunden hat. Die Interviews wurden vermutlich von M.J. Dogba, welche nicht im Behandlungsteam des Spitals war, durchgeführt. Die anderen Forschenden arbeiteten für das Spital, in welchem die Teilnehmenden behandelt wurden. Die Beziehung zwischen den Forschenden und den Teilnehmenden wurde jedoch nicht beschrieben.</p>

<p><input type="checkbox"/> Yes <input checked="" type="checkbox"/> No</p> <p>Identification of assumptions of researcher</p> <p><input type="checkbox"/> Yes <input checked="" type="checkbox"/> No</p> <p>Procedural Rigor Procedural rigor was used in the data collection strategies:</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>Describe how elements of the study were documented. What was missing?</p> <p>Bias, welche durch die Forschenden entstehen könnten, wurden nicht beschrieben. Da die Forschenden teils aus dem gleichen Spital wie die Teilnehmenden kamen, könnte eine subjektive Färbung der Resultate vorhanden sein.</p> <p>Describe data collection methods. How were the data representative of the “whole” picture? Describe any flexibility in the design & data collection methods.</p> <p>Die Interview wurden transkribiert und anonymisiert. Zusätzlich wurden direkt nach den Interviews Notizen über die Reaktion der Teilnehmenden sowie das Setting aufgeschrieben. Die Interviewende hatte einen medizinischen Hintergrund sowie Erfahrung in qualitativer Forschung im Gesundheitswesen. Das Design wurde zu Beginn festgelegt (Interpretative Beschreibung). Der Fokus wurde vorerst auf den Einfluss von professionellen, familiären, sozialen und psychologischen Faktoren bei schwerer OI gelegt. Als die Themen ersichtlicht wurden, wurde der Fokus anders gelegt um die Faktoren, welche das Leben der Betroffenen während einer gewissen Lebensphase beeinflussten, zu untersuchen.</p>
<p>DATA ANALYSIS:</p> <p>Analytical Preciseness</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Findings were consistent with data</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Y <input type="checkbox"/> N</p> <p>Auditability Decision trail developed/rules reported</p>	<p>Describe methods of data analysis. Were the methods appropriate?</p> <p>Es wurde benannt, dass die Forschenden das Verfahren NVivo8 für die Datenanalyse verwendeten. Die Themen und Unterthemen wurden in einer Tabelle angegeben. Die Interviews wurden in der Originalsprache (Englisch oder Französisch) codiert und danach ins Englische übersetzt. Das genaue Vorgehen während der Bildung der Codes kann jedoch nicht nachvollzogen werden.</p> <p>Es wurden logische Schlüsse aus den Daten gezogen und die Resultate wirken konsistent. Einzelne Zitate wurden bei den passenden Themen eingebracht. Die benutzten Codes</p>

<p><input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input checked="" type="checkbox"/> Not addressed</p> <p>Process of transforming data was described adequately</p> <p><input type="checkbox"/> Yes <input checked="" type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed</p> <p>Theoretical Connections</p> <p>Did a meaningful picture of the phenomenon emerge?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>wurden nicht wiedergegeben. Ein Entscheidungspfad wurde nicht benannt oder beschrieben. Das Vorgehen kann nicht nachvollzogen werden, da die Transformierung von Aussagen in Codes nicht beschrieben wurde. Eine Überprüfung der Analyseprozesse wurde nicht beschrieben.</p> <p>How were concepts under study clarified & refined, and relationships made clear? Describe any conceptual frameworks that emerged.</p> <p>Es entstand ein Bild über das Erleben von Betroffenen mit schwerer OI und Ihren Eltern. Allerdings wurde es nicht mit theoretischen Modellen verknüpft und beinhaltete erst einzelne Themenbereiche des ganzheitlichen Erlebens eines Menschen. Dennoch sind die Resultate für die Ergotherapie wichtig und nützlich, da es erst wenig Forschungsarbeiten gibt, welche das Erleben von Menschen mit OI untersuchen. Mit dieser Studie konnte weiteres Wissen für die spätere Ableitung therapeutischer Interventionen generiert werden.</p>
<p>TRUST-WORTHINESS</p>	<p>Describe the strategies used to ensure trustworthiness of the findings.</p> <p>Die Daten wurden trianguliert, indem die Eltern sowie die Betroffenen selbst befragt wurden und Forschende mit unterschiedlichen Berufen mitarbeiteten. Die Forschenden wurden (Beruf, wissenschaftliche Erfahrungen, ob sie für das Spital arbeiteten oder nicht) beschrieben. Es wurde ein Tagebuch mit Notizen zu den Interviews geführt. Das Sampling wurde sehr genau beschrieben und gezielt ausgewählt, was die Übertragbarkeit fördert. Allerdings wurden nur Personen mit schwerer OI ausgewählt, was der Übertragung der Ergebnisse berücksichtigt werden muss. Die Klärung der Perspektive und des Beitrages der Forscher wurde nicht erwähnt. Ebenso wurde kein Member-Checking durchgeführt und das Codierungsverfahren wurde nicht beschrieben. Auch der "Audit-Trail" zur Erläuterung der</p>

	Entscheidungsprozesse wurde nicht erklärt.
<p>CONCLUSIONS & IMPLICATIONS</p> <p>Conclusions were appropriate given the findings <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>The findings contributed to theory development & future therapy practice/research <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>What did the study conclude? What were the implications of the findings for occupational therapy (practice & research)?</p> <p>Diese Studie beinhaltete wichtige Aspekte über das Erleben von Betroffenen mit schwerer OI sowie deren Eltern. Dabei werden auch viele emotionale Prozesse beschrieben, welche in den anderen Hauptstudien weniger oft und deutlich vorkommen. Eltern von Kindern wurden von der Krankheit sehr geprägt. Die meisten mussten ihr Leben neu definieren, ein „neues normales Leben“ kreieren und Herausforderungen überwinden. Aber sie machten auch viele positive Erfahrungen, und entwickelten durch die vielen überwundenen Herausforderungen eine positive Denkweise. Diese Erkenntnisse lassen vermuten, dass die Bedürfnisse der Familien am besten mit einer massgeschneiderten Unterstützung und Familienzentrierung durch spezialisierte Zentren getroffen werden.</p>

11.1.3. Functioning and Quality of Life in Adults with Mild-to-Moderate Osteogenesis Imperfecta (Balkefors et al., 2013)

<p>STUDY PURPOSE</p> <p>Was the purpose stated clearly? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>Outline the purpose of the study.</p> <p>Das Ziel der Studie war die Beschreibung körperlicher Aktivität, Lebensqualität und Zufriedenheit, Schmerzen, Gelenkbeweglichkeit und Muskelfunktion bei Erwachsenen mit leichter bis mittelschwerer OI.</p>
<p>LITERATURE</p> <p>Was relevant background literature reviewed? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>Describe the justification of the need for this study:</p> <p>Die Krankheit wurde kurz beschrieben. Möglichkeiten zur Behandlung wurden angegeben. Der Stand der bisherigen Forschung zeigte, dass die meisten Studien Kinder und Jugendliche mit OI-Typen III und IV betrafen. Nach einer internationalen Empfehlung brauchten Erwachsene mindestens 30 Mi-</p>

	<p>nuten Aktivität mittlerer Intensität. Bislang wurde wenig über physische Aktivität von Personen mit milder bis mittlerer OI geschrieben. Die Forschenden möchten mit der Studie eine Grundlage für bessere Behandlungen bilden.</p>
<p>DESIGN</p> <p><input type="checkbox"/> RCT</p> <p><input type="checkbox"/> cohort</p> <p><input type="checkbox"/> single case design</p> <p><input type="checkbox"/> before and after</p> <p><input type="checkbox"/> case-control</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> cross-sectional</p> <p><input type="checkbox"/> case study</p>	<p>Describe the study design. Was the design appropriate for the study question?</p> <p>Das Design war eine „prospektive Querschnittstudie“. Das Design der Querschnittstudie wird als passend erachtet, da es Daten von OI-Betroffenen zu einem Zeitpunkt erfasst. Teilweise wurden Daten (Lebensqualität, physische Aktivität) mit der schwedischen Norm verglichen. Es scheint sinnvoll, bei den genannten Variablen eine Kontrollgruppe zuzuziehen, da dies ein interessanter Normvergleich bietet.</p> <p>Specify any biases that may have been operating and the direction of their influence on the results:</p> <p>Fragen bezüglich physischer Aktivität und deren Intensität waren subjektive Selbsteinschätzungen und möglicherweise nicht realitätsgetreu.</p>
<p>SAMPLE</p> <p>N = 29</p> <p>Was the sample described in detail?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p>Was sample size justified?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> N/A</p>	<p>Sampling (who; characteristics; how many; how was sampling done?)</p> <p>Die Stichprobe wurde über das „Karolinska Universitäts Spital“ und über die schwedische OI Vereinigung ermittelt. Einschlusskriterien: diagnostizierte leichte bis mittlere OI (OI-Typ I und IV), gehfähig (mit oder ohne Hilfsmittel). 40 Personen wurden für die Studienteilnahmen angefragt. 10 Personen lehnten die Anfrage aufgrund fehlender Zeit oder akuter Krankheit ab. 1 Teilnehmer wurde aufgrund des unvollständig ausgefüllten Fragebogens ausgeschlossen. Schliesslich wurden 29 Patienten (18 Frauen/11 Männer), welche zwischen 21 und 71 Jahre alt waren, eingeschlossen. Weitere Charakteristiken der Teilnehmenden wurden in einer Tabelle übersichtlich und detailliert dargestellt.</p> <p>Describe ethic procedures.</p>

	Die Studie wurde vom schwedischen Ethikkommittee zugelassen. Es wird erwähnt, dass die Teilnehmer informiert und angefragt wurden.
--	--

OUTCOMES	Specify the frequency of outcome measurement. Es wurde eine einmalige Datenerhebung durchgeführt.	
Were the outcome measures reliable? <input checked="" type="checkbox"/> Yes (IPAQ, DRI, pain drawing) <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed Were the outcome measures valid? <input checked="" type="checkbox"/> Yes (DRI) <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed	Outcome areas: - physische Aktivität - Fähigkeit, tägliche physische Aktivitäten auszuführen - gesundheitsbezogene Lebensqualität - Lebenszufriedenheit - Schmerz - Wirbelsäulenkrümmung - Bewegungsausmass - Gelenksbeweglichkeit - Muskelfunktion	List measures used: - International Physical Activity Questionnaire (IPAQ) - Disability Rating Index - SF-36 - Li Sat-11 questionnaire - Schmerzzeichnung - Debrunner's kyphometer - Goniometer - Index of muscle function
INTERVENTION	Es wurde keine Intervention durchgeführt.	
RESULTS	What were the results? Were they statistically significant? If there were multiple outcomes, was that taken into account for the statistical analysis? 70% der Teilnehmenden folgten der Empfehlung von 30 Minuten Bewegung täglich. Als schwierigste physische Aktivität stellte sich das Rennen heraus. Schwere Objekte zu heben, schwere Arbeit und am Sport teilzunehmen empfanden die Teilnehmenden ebenso als schwierig. Die Lebensqualität war in allen Bereichen signifikant tiefer verglichen mit der schwedischen Norm. Die Zufriedenheit mit der physischen Gesundheit werteten 18 von 29 Patienten mit vier oder weniger (sechs wäre die höchste Zufriedenheit). 25 von 29 Teilnehmern berichteten von Schmerzen. 19 berichteten von Schmerzen im Nacken und Rücken. 23 Patienten	
Results were reported in terms of statistical significance? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> N/A <input type="checkbox"/> Not addressed Were the analysis methods appropri-		

<p>ate?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>hatten eine sichtbare Skoliose, thorakal oder lumbal. Viele wiesen eine Hypermobilität in den Gelenken auf, einige zeigten eine Hypomobilität. Die Resultate wurden mit dem Median und dem Intervall angegeben. Der Mann Whitney <i>U</i>-test wurde gemacht, um Unterschiede zwischen den Gruppen zu analysieren. Der t-test fand Anwendung bei einzelnen Variablen um Unterschiede zwischen den Resultaten der Teilnehmer und Normdaten zu testen. Das Signifikanzlevel wurde bei $p < 0.05$ gesetzt. Korrelationen wurden als stark eingestuft, wenn $r \geq 0.59$. Die statistische Analyse wurde mit der Statsoft Statistica 6.0 durchgeführt.</p>
<p>Clinical importance was reported?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p>	<p>What was the clinical importance of the results? Were differences between groups clinically meaningful?</p> <p>Erwachsene mit leichter bis mittlerer OI hatten Einschränkungen bei Aktivitäten und würden von früher physiotherapeutischer Evaluation und Behandlung profitieren.</p>
<p>Drop-outs were reported?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>Did any participants drop out from the study? Why?</p> <p>Fünf Frauen und fünf Männer lehnten die Anfrage aufgrund fehlender Zeit oder Krankheit ab. Ein Teilnehmer füllte den Fragebogen nicht vollständig aus und wurde ausgeschlossen.</p>
<p>CONCLUSIONS AND IMPLICATIONS</p> <p>Conclusions were appropriate given study methods and results</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>What did the study conclude? What are the implications of these results for practice?</p> <p>Einschränkungen und Limitierungen bei Aktivitäten schlossen Schmerzen, Skoliose, Kontrakturen und Schwierigkeiten mit Rennen, Heben von schweren Gegenständen, schwere Arbeit und Sport mit ein. Die Studie zeigte, dass Personen mit leichter bis mittlerer OI die Lebensqualität tiefer einschätzen. Trotzdem war ihre Lebenszufriedenheit hoch. Erwachsene mit leichter bis mittelschwerer OI hatten Einschränkungen und Limitierungen bei Aktivitäten und würden von früher physiotherapeutischer Evaluation und Behandlung profitieren.</p> <p>What were the main limitations or biases in the study?</p> <p>Die physische Aktivität mit einer Selbsteinschätzung zu erfassen</p>

	sen ist fraglich, da Patienten sich meist überschätzen würden. Ausserdem ist die Zeitdauer der Aktivitäten einfacher einzuschätzen als die Intensität.
--	--

11.1.4. A population-based study of demographical variables and ability to perform activities of daily living in adults with osteogenesis imperfecta
(Wekre et al., 2010)

<p>STUDY PURPOSE</p> <p>Was the purpose stated clearly?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>Outline the purpose of the study.</p> <p>Die Ziele der Studie waren das Erforschen und Vergleichen von demographischen Variablen von OI-Betroffenen mit einer Kontrollgruppe aus der norwegischen Population, das Erfassen von ADL bei Menschen mit OI und die Untersuchung von Unterschieden zwischen den OI-Typen bezüglich ADL Ausführung und Erwerbstätigenstatus.</p>
<p>LITERATURE</p> <p>Was relevant background literature reviewed?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>Describe the justification of the need for this study:</p> <p>Die Forschenden beschrieben relevante Hintergrundinformationen. Die Einleitung enthielt eine kurze Beschreibung der Krankheit mit ihren Auswirkungen. Es wurde einen Überblick über den bisherigen Forschungsstand gegeben. Zusammenfassend gab es wenige Studien, welche den Fokus auf die Ausführung von ADL bei Erwachsenen mit OI legten.</p>
<p>DESIGN</p> <p><input type="checkbox"/> RCT</p> <p><input type="checkbox"/> cohort</p> <p><input type="checkbox"/> single case design</p> <p><input type="checkbox"/> before and after</p> <p><input type="checkbox"/> case-control</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> cross-sectional</p> <p><input type="checkbox"/> case study</p>	<p>Describe the study design. Was the design appropriate for the study question?</p> <p>Es handelte sich um eine Querschnittstudie, da die Daten einmalig erhoben wurden. Einige Variablen wurden zusätzlich mit Normdaten verglichen.</p> <p>Specify any biases that may have been operating and the direction of their influence on the results:</p> <p>Die Stichprobe war klein, besonders für bei die OI-Typen III und IV. Die Teilnehmenden wurden aus der nationalen Datenbank ausgewählt, in welcher Betroffene sich freiwillig registrieren konnten. Vermutlich registrierten sich Leute mit milden Formen nicht, weshalb sie nicht angefragt werden konnten. Die</p>

	<p>Diagnosestellung und Zuteilung zu den OI-Typen wurden in verschiedenen Spitälern gemacht, was zu Unterschieden in der Zuteilung geführt haben könnte.</p>	
<p>SAMPLE</p> <p>N = 106 Personen</p> <p>Was the sample described in detail?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Was sample size justified?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> N/A</p>	<p>Sampling (who; characteristics; how many; how was sampling done?)</p> <p>Es wurden folgende Einschlusskriterien definiert: diagnostizierte OI und mindestens 25 Jahre alt. 154 Patienten mit OI (älter als 25 Jahre) waren in der nationalen Datenbank registriert. Diesen Personen wurden Informationen zur Studie und eine Einladung zur Teilnahme gesendet. Zwölf Personen entschieden sich gegen eine Teilnahme, 36 antworteten nicht. 106 Personen akzeptierten die Teilnahme, wobei neun von ihnen aufgrund von Krankheiten während der Studie ausschieden. 97 Patienten (41 männlich, 56 weiblich) nahmen vollständig teil. Die Kontrollgruppe bestand aus 475 Personen der norwegischen Population. Diese wurden randomisiert beim Amt für Statistik angefragt.</p> <p>Describe ethics procedures.</p> <p>Die Studie wurde vom norwegischen Ethikkomitee in Oslo genehmigt und die Teilnehmenden unterzeichneten eine schriftliche Einverständniserklärung.</p>	
<p>OUTCOMES</p> <p>Were the outcome measures reliable?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes (SAI) <input type="checkbox"/> No</p> <p>Were the outcome measures valid?</p> <p><input type="checkbox"/> Yes <input checked="" type="checkbox"/> No (SAI)</p>	<p>Specify the frequency of outcome measurement:</p> <p>Zwischen Juni 2003 und Januar 2006 wurde eine einmalige Datenerhebung bei allen Teilnehmenden durchgeführt.</p> <p>Outcome areas:</p> <p>Patienten Charakteristika: Alter, Alter bei Diagnose, Geschlecht, Sklera, Gehör, Hörgerät, Dentinogenesis Imperfecta, Deformitäten, Anzahl Brüche, Gewicht, Familie mit OI</p> <p>Demographische Daten:</p>	<p>List measures used:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Strukturiertes Interview zur Krankengeschichte - Strukturiertes Interview zu sozialen Variablen sowie dem Beschäftigungs- und Ausbildungsstatus - Untersuchung von Spezialisten (Sklera, Erfassung von De-

	Zivilstand, Anzahl Kinder, Bildungslevel, Beschäftigungsgrad	formitäten, Kontrakturen, Knöchendichte und DI) - Sunnaas ADL Index (SAI)
INTERVENTION	Es wurden keine Interventionen durchgeführt.	
RESULTS	<p>What were the results? Were they statistically significant? If there were multiple outcomes, was that taken into account for the statistical analysis?</p> <p>Signifikante Unterschiede ($p \leq 0.05$) lagen hauptsächlich zwischen den OI-Typen I/IV und III. Sie betrafen die Farbe der Sklera, DI, Deformitäten, die Körpergröße und die Familie mit OI. Bei der Gruppe mit OI-Typ III benötigten sämtliche Personen einen Elektrorollstuhl. Bei den OI-Typen I und IV benötigten einzelne Personen einen (Elektro-)Rollstuhl, aber der grösste Teil der Teilnehmenden konnte gehen. In der Gruppe mit OI-Betroffenen waren signifikant mehr Personen verheiratet, aber sie hatten weniger häufig Kinder als die Kontrollgruppe. Die OI-Betroffenen hatten einen höheren Bildungsstand, aber eine tiefere Anstellungsrate. Bei Männern bestand dabei fast kein Unterschied zur Kontrollgruppe. Frauen hingegen waren deutlich weniger oft angestellt. Die Ausführung der ADL unterschieden sich signifikant zwischen den OI-Typen I/IV und III. Personen mit OI-Typ III erreichten tiefere Werte. Betroffene mit Deformitäten hatten einen signifikant tieferen Wert in der Ausführung der ADL als Personen ohne Deformitäten. Je nach Fragestellung wurden unterschiedliche statistische Analyseverfahren angewandt: Deskriptive Statistik (Häufigkeiten, Durchschnitt und Standardabweichung oder Median und Quartilen), Vergleiche zwischen OI-Typen wurden mittels "Fishers exact test", Vergleiche zwischen der OI-Gruppe und der Kontrollgruppe wurden mit t-tests, Mann-Whitney-Tests oder Pearson χ^2-Tests durchgeführt. Bei der Analyse von Werten in den ADL wurde der Kruskal-Wallis test angewandt und der Mann-Whitney-test als "post-hoc" Test durchgeführt. Zusätzlich wur-</p>	
Results were reported in terms of statistical significance?		
<input checked="" type="checkbox"/> Yes		
<input type="checkbox"/> No		
<input type="checkbox"/> N/A		
<input type="checkbox"/> Not addressed		
Were the analysis methods appropriate?		
<input checked="" type="checkbox"/> Yes		
<input type="checkbox"/> No		
<input type="checkbox"/> Not addressed		

	de bei den ADL eine “Bonferroni Correction” mit den p -Werten durchgeführt.
<p>Clinical importance was reported?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>What was the clinical importance of the results? Were differences between groups clinically meaningful?</p> <p>Grundsätzlich erreichten OI-Betroffene im Erwachsenenalter eine hohe Selbstständigkeit in den ADL, hatten einen hohen Ausbildungsstand und waren häufig angestellt. Es fiel jedoch auf, dass besonders Leute mit OI-Typ III tiefere Werte zeigten, weniger selbstständig und weniger häufig angestellt waren.</p>
<p>Drop-outs were reported?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>Did any participants drop out from the study? Why?</p> <p>Neun Teilnehmende schieden aufgrund von akuten Krankheiten, zu wenig Zeit (berufliche Verpflichtungen) oder weil sie sich anders entschieden, während der Studie aus.</p>
<p>CONCLUSIONS AND IMPLICATIONS</p> <p>Conclusions were appropriate given study methods and results</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p>	<p>What did the study conclude? What are the implications of these results for practice?</p> <p>Die Studie zeigte, dass Erwachsene mit OI, ähnlich wie Leute der Kontrollgruppe, verheiratet waren, Kinder hatten, gut gebildet waren und die meisten einer bezahlten Arbeit nachgingen. Obwohl zwischen den OI-Typen teilweise deutliche Unterschiede vorhanden waren, zeigten die Resultate, dass Erwachsene mit OI in der Ausführung der ADL hoch eingeschätzt wurden. Die Resultate lassen schliessen, dass sie grösstenteils fähig waren, in der Gesellschaft ein selbstständiges Leben zu führen.</p>

**11.1.5. Osteogenesis Imperfecta in Childhood: Impairment and Disability.
A Prospective Study with 4-year Follow-Up (Engelbert et al., 2004)**

<p>STUDY PURPOSE</p> <p>Was the purpose stated clearly?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>Outline the purpose of the study.</p> <p>Das Ziel war die Untersuchung von Veränderungen in der Anthropometrie, im Bewegungsausmass, in der Muskelkraft, in der Ausführung von Aktivitäten, in der benötigten Unterstützung und im Ganglevel über den Zeitraum von vier Jahren bei Kindern mit OI. Ausserdem sollten Prognosen von Charakteristiken bezüglich des Ganglevels untersucht werden.</p>
<p>LITERATURE</p> <p>Was relevant background literature reviewed?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p>	<p>Describe the justification of the need for this study:</p> <p>Die Krankheit (Inzidenz, Symptome, Therapie) wurde von den Forschenden kurz beschrieben. Bislang wurde die Therapie mit Bisphosphonaten und deren positive Auswirkungen untersucht. Allerdings ist das Wissen über den natürlichen Verlauf der Krankheit wesentlich und lenkt die Ergebnisse der medizinischen Behandlung. Einige Informationen bezüglich des natürlichen Verlaufes von OI konnten bisherigen Studien entnommen werden, allerdings fehlten detaillierte Studien, welche einen längeren Zeitraum abdeckten.</p>
<p>DESIGN</p> <p><input type="checkbox"/> RCT <input checked="" type="checkbox"/> cohort <input type="checkbox"/> single case design <input type="checkbox"/> before and after <input type="checkbox"/> case-control <input type="checkbox"/> cross-sectional <input type="checkbox"/> case study</p>	<p>Describe the study design. Was the design appropriate for the study question?</p> <p>Die Studie wurde zwischen 1996 und 2000 mit einem Follow Up von fast 4 Jahren durchgeführt. Das Spital war ein nationales Zentrum für die Diagnose und Behandlung von Kindern mit OI in den Niederlanden.</p> <p>Specify any biases that may have been operating and the direction of their influence on the results:</p> <p>Alle Messungen wurden vom selben Forschenden durchgeführt, welcher bereits bei einer ähnlichen Studie Teil des Forschungsteams war. Es ist nicht auszuschliessen, dass sich der Forschende bewusst war, dass die Resultate vielleicht ähnlich waren wie bei der vorherigen Studie.</p>

<p>SAMPLE</p> <p>N = 49</p> <p>Was the sample described in detail?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p>Was sample size justified?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> N/A</p>	<p>Sampling (who; characteristics; how many; how was sampling done?)</p> <p>Die Kinder waren alle vom selben spezialisierten Spital in den Niederlanden. Kinder waren für die Studie zugelassen, wenn OI diagnostiziert war und der OI-Typ der Sillence-Klassifikation entsprach (OI-Typ I (22), III (13), IV (14)). Alle Kinder wurden auf andere Behinderungen überprüft, welche die Ergebnisse beeinflussen konnten und wurden gegebenenfalls ausgeschlossen. Es wurden 54 Teilnehmende eingeschlossen. Bei der Enduntersuchung verweigerten vier Kinder und deren Eltern teilzunehmen und ein Kind sowie dessen Eltern wurden nicht erreicht. Schliesslich haben 49 Kinder an beiden Untersuchungen teilgenommen. Die Kinder (24 Jungen/25 Mädchen) waren zwischen 5 und 19 Jahre alt. Keines der Kinder wurde mit oralen oder intravenösen Bisphosphonaten behandelt. Da das Spital landesweit als Einziges Kinder mit OI behandelt, konnten nicht mehr holländische Kinder angefragt werden.</p> <p>Describe ethics procedures.</p> <p>Das medizinische Ethik Komitee des Spitals überprüfte und genehmigte die Studie. Alle Eltern gaben eine schriftliche Einverständniserklärung.</p>	
<p>OUTCOMES</p> <p>Were the outcome measures reliable?</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Yes (PEDI)</p> <p><input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> Not addressed</p> <p>Were the outcome measures valid?</p>	<p>Specify the frequency of outcome measurement:</p> <p>Die Kinder wurden einmal getestet und nach rund 4 Jahren wurde ein follow-up durchgeführt.</p> <p>Outcome areas:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Anthropometrie: Körpergrösse, Gewicht, Körpergrösse im Sitzen, Beinlänge, Kopfumfang - Gelenkbewegungsausmass - allgemeine Hypermobilität - Muskelkraft - Häufigkeit und Ort von Fraktu- 	<p>List measures used:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 360° Goniometer - Hypermobilitätsskala nach Bulbena et al. - Muskeltestkriterien des Medical Research Council - PEDI - Modified Bleck score

<input checked="" type="checkbox"/> Yes (PEDI) <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed	ren (bis zum Follow-up) - Selbstversorgung, Mobilität, soziale Funktionen - Ganglevel	
INTERVENTION	Es wurde keine Intervention durchgeführt.	
RESULTS Results were re- ported in terms of statistical signifi- cance? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> N/A <input type="checkbox"/> Not addressed Were the analysis method appropri- ate? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed	What were the results? Were they statistically significant? If there were multiple outcomes, was that taken into ac- count for the statistical analysis? Die Körpergrösse war bei Kindern mit OI-Typ III signifikant kleiner als bei OI-Typ IV. Die Muskelkraft war bei Kindern mit OI-Typ III signifikant tiefer als bei den anderen Kindern. Die Werte aller Kinder in der Selbstversorgung und im sozialen Funktionieren verbesserten sich. Allerdings erreichten Kinder mit OI-Typ III in der Selbstversorgung sowie in der Mobilität die Normwerte nicht und waren auf Unterstützung angewie- sen. Von allen relevanten Variablen wurden der Mittelwert oder der Median berechnet. Anthropometrische Variablen wurden in eine z Skala übertragen. Unterschiede zwischen den Anfangs- und Endmessungen wurden mit dem gepaarten Wilcoxon Test analysiert. Der prognostische Wert von krankheitsbezogenen Charakteristiken bezüglich des Ganglevels am Ende der Stu- die wurde mit der linearen Regressionsanalyse analysiert, wo- bei das Ganglevel die abhängige Variable war. Für statistische Analysen wurde die SPSS Version 6.01 benutzt.	
Clinical importance was reported? <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Not addressed	What was the clinical importance of the results? Were dif- ferences between groups clinically meaningful? Es handelte sich um die erste Studie mit einem Follow-up über einen längeren Zeitraum und bietet dadurch Informationen über den Verlauf der Krankheit. Dieses Wissen ist relevant, um Resultate von Interventionsstudien zu interpretieren.	
Drop-outs were reported?	Did any participants drop out from the study? Why? Beim Follow-up schieden fünf Kinder aus: 4 Kinder und deren	

<input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No	<p>Eltern haben eine Teilnahme verweigert, die Gründe dafür wurden nicht genannt. Ein Kind und dessen Eltern wurden nicht erreicht, da sie inzwischen in einem anderen Land wohnen. Es wurde davon ausgegangen, dass der Ausfall der Kinder die Resultate nicht beeinflusste, weil der Schweregrad von OI der ausgeschiedenen Kinder vergleichbar war mit jenen, welche in der Studie verblieben.</p>
<p>CONCLUSIONS AND IMPLICATIONS</p> <p>Conclusions were appropriate given study methods and results</p> <input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No	<p>What did the study conclude? What are the implications of these results for practice?</p> <p>Verbesserungen in den Fähigkeiten wurden vor allem beim Sitzen, Stehen und Gehen festgestellt. Weil die körperlichen Einschränkungen Teil der krankheitsbezogenen Charakteristiken waren und keine Veränderungen über längere Zeit festgestellt wurden, sollten die Behandlungsstrategien vor allem Verbesserungen auf der Aktivitätsebene anstreben.</p> <p>What were the main limitations or biases in the study?</p> <p>Die Studienteilnehmer waren zwischen fünf und 19 Jahre alt. Jüngere Kinder entwickelten sich allenfalls schneller im Gegensatz zu älteren Kindern und hätten somit die Resultate allenfalls positiv beeinflusst. Zudem sollte eine Studie mit einer grösseren Teilnehmerzahl gemacht werden. Allerdings war dies in dieser Studie nicht möglich, da das Spital landesweit als Einziges Kinder mit OI behandelt. Es wurden in diesem Spital keine standardisierten Ansätze oder Behandlungsstrategien angewandt, welche die Ergebnisse der Studie hätten beeinflussen können. Das Assessment zur Messung der Muskelkraft war vermutlich zu wenig differenziert um Veränderungen in dieser Zeit aufzudecken. Aus Angst vor Brüchen entschieden sich die Forschenden gegen die Benützung eines eher quantitativen Messinstrumentes (Dynamometer).</p>

11.2. Glossar Messinstrumente

Debrunner's Kyphometer

Mit diesem Winkelmesser kann die Kyphose der Wirbelsäule bestimmt werden.

Disability Rating Index (DRI)

Dieses Messinstrument untersucht anhand von zwölf Aktivitäten die Möglichkeit einer Person mit einer körperlichen Beeinträchtigung, alltägliche Handlungen durchzuführen. Dabei schätzt sich die Person selbst auf einer 100mm Visual analogue scale (VAS) ein (0 = keine Einschränkung / 100 = Ausführung unmöglich).

Functional Independence Measure (FIM)

Dieses Assessment beurteilt Fähigkeiten der Selbstversorgung in Bezug auf körperliche und kognitive Anforderungen des Alltags. Es werden insgesamt 18 Items aus den Bereichen Selbstversorgung, Kontinenz, Transfer, Fortbewegung, Kommunikation und kognitive Fähigkeiten anhand einer 7-Punkte Skala bewertet.

Goniometer

Der Goniometer ist ein Instrument zur Winkelmessung, welches für die Messung der Gelenkbeweglichkeit eingesetzt wird.

Hypermobilitätsskala nach Bulbena

Diese 10-Punkte Skala dient zur Beurteilung der Gelenkshypermobilität von oberen und unteren Extremitäten.

Index of muscle function (IMF)

Mit diesem Test wird hauptsächlich die Muskelfunktion der unteren Extremitäten beurteilt. Er enthält vier Bereiche: allgemeine Funktion, Muskelkraft, Ausdauer und Balance / Koordination.

Instrumental Activities Measure (IAM)

Dieses Messinstrument wurde zusätzlich zum FIM entwickelt und misst die Selbstständigkeit einer Betroffenen Person bei ihren IADL. Diese beinhalten acht Bereiche (Fortbewegung ausser Haus, Zubereiten einer einfachen Mahlzeit, Kochen, Nutzung

der öffentlichen Verkehrsmittel, kleiner Einkauf, grosser Einkauf, Putzen, Wäsche erledigen) und werden anhand einer 7-Punkte Skala bewertet.

International Physical Activity Questionnaire (IPAQ)

Das Bewegungsverhalten, sowie die im Sitzen verbrachte Zeit können mit diesem Assessment erfasst werden. Dabei wird das Bewegungsverhalten während einer gewöhnlichen Woche beziehungsweise der letzten sieben Tage erfragt.

Life Satisfaction Questionnaire (LiSat-11)

Dieser Fragebogen beinhaltet elf Fragen zur Lebenszufriedenheit, welche anhand einer 6-Punkte Skala beantwortet werden. Die Themen beinhalten die körperliche sowie psychische Gesundheit, die berufliche und finanzielle Situation, die Freizeit, den Kontakt mit Freunden, die Partnerschaft, das Familien-, und Sexualleben, die Selbstversorgung und die allgemeine Lebenssituation.

Modified Bleck Score

Diese Skala dient zur Erfassung sowie Beurteilung des Ganglevels und enthält folgende Abstufung: Gehen nicht möglich, Gehen in der Therapie, Gehen innerhalb des Hauses, Gehen innerhalb der Nachbarschaft, Gehen im öffentlichen Raum mit Hilfsmittel, Gehen im öffentlichen Raum ohne Hilfsmittel.

Muskeltestkriterien des Medical Research Council

Es wird die Muskelkraft anhand der Kontraktion gemessen. Dabei kommt wird zwischen sechs Graden unterschieden (0 = keine Kontraktion, 5 = normale Kraft)

Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)

Mit dem PEDI kann die Funktionsfähigkeit von Kindern in den Bereichen Selbstversorgung, Mobilität und soziale Interaktion erfasst und beurteilt werden. Dabei kann das Assessment als Beobachtungsinstrument oder für ein Elterninterview eingesetzt werden. Es ist für Kinder im Alter von sechs Monaten bis sieben Jahre geeignet.

Schmerzzeichnung

Anhand eines gezeichneten Umrisses des menschlichen Körpers werden die Schmerzen den Lokalisationen entsprechend eingezeichnet und in ihrer Qualität benannt.

Short-form health survey (SF-36)

Der SF-36 ist ein verbreitetes Assessment zur Erfassung der Lebensqualität. Mittels eines Fragebogens wird eine Selbsteinschätzung zu physischen, psychischen und sozialen Aspekten erhoben. Er beinhaltet folgende Dimensionen: körperliche Funktionsfähigkeit, körperliche Rollenfunktion, körperliche Schmerzen, allgemeine Gesundheit, Vitalität, soziale Funktionsfähigkeit, emotionale Rollenfunktion, psychisches Wohlbefinden und Veränderung der Gesundheit. Die Fragen können entweder mit ja/nein oder anhand einer 6-Punkte Skala beantwortet werden.

Sunnaas ADL Index (SAI)

Dieses Assessment beinhaltet insgesamt zwölf Aktivitäten, welche als relevante ADL angesehen werden. Folgende Items werden beurteilt: Essen, Kontinenz, Mobilität drinnen, Nutzung der Toilette, Transfers, An- und Auskleiden, Putzen, Kochen, Baden/Duschen, Hausarbeit, Mobilität draussen, Kommunikation. Sie werden anhand einer 4-Punkte (0=nicht selbstständig, 3=komplett selbstständig) Skala bewertet.

11.3. Praktische Informationen

Dieses Kapitel beinhaltet konkrete Vorschläge für den Umgang mit OI-Betroffenen, wobei diese nicht abschliessend sind.

11.3.1. Handling von Säuglingen und Kleinkindern

Folgende Zusammenstellung stammt aus Informationen gemäss des NIH (2007), der OISA (2011), der OI-Foundation (n.d.c; n.d.e), Hackley et al. (2008), Ruck et al. (n.d.), Aström (2007) und Cintas et al. (2005).

Tabelle 4

Handling von Säuglingen und Kleinkindern

Allgemeine Hinweise

- Das Kind darf und soll von Eltern und Bezugspersonen angefasst und gehalten werden.
- Alle Bewegungen müssen langsam und behutsam sein.
- Ruckartige Bewegungen müssen vermieden werden.
- Es darf nie an einem Körperteil gezogen oder gestossen werden.
- Körperteile dürfen nicht verdreht werden.
- Jeglicher Druck auf den Körper des Kindes ist zu vermeiden.
- Die passive Rotation der Arme, Beine und des Rumpfes ist zu meiden.
- Bei einem Verdacht auf einen Bruch, soll das betroffene Glied so wenig wie möglich bewegt werden.

Heben, Tragen und Halten

- Das Kind darf niemals unter den Armen oder am Brustkorb gehoben werden, da dies zu Brüchen führen kann.
 - Es soll möglichst der ganze Körper unterstützt werden um den Druck gleichmässig zu verteilen (eine Hand unter Kopf und Rücken, die andere Hand unterstützt das Gesäss).
 - Gespreizte Finger vergrössern die Auflagefläche und verteilen den Druck.
 - Sich auf die Höhe des Kindes begeben und es möglichst körpfernah (bietet viel Unterstützungsfläche) aufnehmen.
 - Der Kopf soll unterstützt werden, wobei eine aktive Kopfkontrolle gefördert werden soll.
 - Stets darauf achten, wo sich Arme und Beine befinden, um ein Hängenbleiben zu vermeiden.
 - Das Kind kann auf einer Matratze oder einem Kissen auf einer Ablage liegen und so gehoben werden.
-

Lagerung und Position

- Dem Kind sollen verschiedene Positionen (Seitenlage, Rückenlage, Bauchlage usw.) ermöglicht werden. Kissen oder Tücher können die Lagerung unterstützen.
- Wenn das Kind zu schwach ist, sich selbst zu bewegen, sollte die Lage mindestens alle zwei Stunden gewechselt werden.
- Die Umgebung, v.a. wenn das Kind sitzen lernt, gut polstern.

An- / Auskleiden

- Weite und leichtgewichtige Kleidung sind zu empfehlen.
- Eine zu grosse Kleidergrösse erleichtert das An- und Ausziehen von Kleidungsstücken.
- Kleidungsstücke mit Verschlüssen auf der Vorderseite oder an Armen und Beinen erleichtern das An- und Ausziehen.
- Immer das Kleidungsstück über die Extremitäten statt an Armen oder Beinen ziehen.
- Beim Schliessen von Verschlüssen Druck auf die eigene Hand geben, nicht auf das Kind.
- Alle Körperteile sollen beim Anziehen- und Ausziehen unterstützt sein.

Wickeln

- Bei Windeln sind seitliche Verschlüsse zu bevorzugen.
- Das Gesäss wird beim Anheben mit einer Hand unterstützt und die Beine liegen auf dem Unterarm. Die andere Hand wechselt die Windeln.

Baden

- Beim Hochheben des nassen Kindes ist besondere Vorsicht geboten.
 - Die Badewanne kann mit Tüchern, Schwämmen oder Schaumstoff ausgepolstert werden.
-

11.3.2. Informationen bezüglich der Schule

Folgende Zusammenstellung stammt aus Informationen gemäss der OI-Foundation (2005), der BBS (n.d.), des NIH (2007), der OISA (2011), Cintas et al. (2005) und Ruck et al. (n.d.).

Tabelle 5

Wichtiges im Zusammenhang mit der Schule

Kontakt mit Lehrpersonen
<ul style="list-style-type: none">• Bereits vor dem Schuleintritt soll ein Gespräch zwischen der betroffenen Familie und dem Lehrpersonal stattfinden. Allenfalls können auch Therapeuten an diesem Gespräch teilnehmen.• Die Lehrer müssen über die Krankheit, deren Auswirkungen und den Umgang damit gut informiert werden.• Individuelle Stärken und Bedürfnisse sollen mit dem Lehrpersonal besprochen werden, um Ängste und Befürchtungen von allen zu minimieren.• Gut geeignete sowie zu vermeidende Aktivitäten, vor allem im Sportunterricht, müssen mit dem Lehrpersonal besprochen werden. Allenfalls müssen Anpassungen diskutiert werden, welche die Teilnahme am Unterricht ermöglichen.• Ein Plan, welcher die Aufgaben in einem Notfall (z.B. einer Fraktur) festhält, sollte erstellt und mit den Lehrern besprochen werden.• Es erscheint sinnvoll, im Vorhinein abzuklären, wie der verpasster Schulstoff (z.B. aufgrund medizinischer Massnahmen oder Spitalaufenthalte) nachgeholt werden kann.• Aufgrund des Frakturrisikos müssen Ausflüge vorausdenkend und vorsichtig geplant werden.
Klassenkameraden
<ul style="list-style-type: none">• Es muss besprochen werden, wie und worüber die Mitschüler aufgeklärt werden.• Das Verhalten der Klassenkameraden muss gut beobachtet werden, sodass das Kind nicht ausgeschlossen wird.• Bei wenig rücksichtsvollen Schülern müssen Strategien erarbeitet werden, welche dem betroffenen Kind den Schulalltag erleichtert. So könnte es beispielsweise ein wenig früher oder später in die Pause gehen, um das Risiko für Frakturen in der stürmenden Menschenmenge geringer zu halten.• Ein guter Schulfreund kann dem Kind wenn nötig Unterstützung bieten.

Hilfsmittel

- Kleine Hilfsmittel oder Strategien können interprofessionell erarbeitet werden, wie zum Beispiel zusätzliche Bücher, welche nicht transportiert werden müssen, mehr Zeit für Klassenwechsel einplanen oder verdicktes Essbesteck.
- Die Wahl des Schreibers kann dem Kind das Schreiben erleichtern. So können diverse Griffverdickungen, kurze Stifte oder gut fließende Füller ausprobiert werden.

Umgebung

- Wie der Schulweg und Distanzen auf dem Schulareal zurückgelegt werden kann, muss geklärt werden.
- Die Zugänglichkeit zu den Räumen muss gewährleistet sein.
- Es sollte jemand verantwortlich sein, der die Trockenheit des Flurs überprüft, so dass das Sturzrisiko minimiert werden kann.
- Andernfalls benötigt das Kind an Regentagen möglicherweise Supervision im Korridor.
- Teppiche bergen ein hohes Sturzrisiko und sollten nach Möglichkeit entfernt werden.
- Die Kleiderhaken müssen auf einer Höhe montiert werden, welche das Kind selbstständig erreicht. Wenn möglich, sollte die Garderobe des betroffenen Kindes am Rand sein, sodass es möglichst wenig angerempelt wird.
- Die Zugänglichkeit der Toiletten muss überprüft werden. Allenfalls sind Haltegriffe zu montieren oder eine Hilfsperson muss für den Transfer instruiert werden.
- Der Arbeitsplatz des Kindes sollte abgeklärt und nach ergonomischen Grundsätzen angepasst werden.

Mögliche Schwierigkeiten

- Die Handschrift könnte unleserlich oder unordentlich sein. Ausserdem kann das Schreiben nach längerer Zeit Schmerzen verursachen. Neben den Schreibhilfen können auch eine schräg angewinkelte Arbeitsfläche oder ein Computer hilfreich sein. Durch die verlangsamte Schreibweise darf bei Prüfungen mehr Zeit verlangt werden.
 - Vor allem in den ersten Jahren ist es möglich, dass das Kind in der Schule aufgrund der verminderten Ausdauer mehr Ruhepausen benötigt. Bei Rollstuhlfahrern sind Pausen im Liegen, beispielsweise auf einer Matte oder Matratze, von Vorteil.
 - Kinder, welche sich den Risiken noch nicht bewusst sind, benötigen in der Pause eine Aufsicht. Eine gewisse Distanz sollte bestehen, so dass sich das Kind nicht andersartig fühlt.
-

11.3.3. Nützliche Adressen

Schweizerische Vereinigung Osteogenesis imperfecta

Geschäftsstelle

Bahnhofstrasse 17

CH-5615 Fahrwangen

Telefon 0041 (0) 43 538 52 75

E-Mail geschaeftsstelle@svoi-asoi.ch

Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten

c/o Furrer.Hugi & Partner AG

Schauplatzgasse 39

CH-3011 Bern

Telefon 0041 (0) 31 313 18 48

E-Mail info@ig-seltene-krankheiten.ch

Rheumaliga Schweiz

Josefstrasse 92

CH-8500 Zürich

Telefon 0041 (0) 44 487 40 00

E-Mail info@rheumaliga.ch

11.4. Interview mit Sonel Zehir vom 4. April 2014

S. Zehir, eine von OI betroffene Frau, hat sich bereit erklärt, den Autorinnen einige Fragen zu beantworten. Zuerst erfolgte eine gegenseitige Vorstellung und Klärung des Ziels des Interviews. Im Einverständnis von S. Zehir durften die Autorinnen das Interview aufnehmen und transkribieren. Zudem zeigte sie sich einverstanden, dass persönliche Daten nicht anonymisiert werden müssen und in die Arbeit integriert werden dürfen.

Erzähl uns etwas zu deiner Person. Wie alt bist du? Welchen Beruf hast du gelernt?

Ähm, ich bin im Jahre 1982 geboren, also 32 Jahre alt. Ich habe türkische Wurzeln, meine Eltern sind Türken. Ich habe die Bürolehre im Mathilde Escher Heim absolviert. Das war eine von der IV anerkannte Bürolehre, welche drei Jahre gedauert hat. Damals hat es die Bürolehre noch gegeben, heute ist es meines Wissens anders eingeteilt.

Nun kommen wir auf den Verlauf der Krankheit zu sprechen. Wann war der Zeitpunkt der Diagnosestellung? Hat man bei Geburt bereits von der Krankheit gewusst oder erst später? Wie war der weitere Verlauf der Krankheit?

Ich bin, wie ich bereits gesagt habe, im Jahre 1982 geboren. Meine Mutter hatte eine ganz normale Schwangerschaft. Während der Schwangerschaft wusste sie nicht, dass ich körperbehindert auf die Welt kommen werde. Zu dieser Zeit konnte man das noch nicht feststellen. Heute kann man, glaube ich, testen lassen, ob das Kind einen Gendefekt hat oder nicht. Ich bin im Kantonsspital Baden im Aargau geboren. Ich bin mit drei Brüchen zur Welt gekommen. Die Ärzte haben sofort gemerkt, dass etwas nicht in Ordnung ist. Deshalb wurde ich rasch mit dem Helikopter in das Kinderspital verlegt. Meine Mutter musste natürlich in Baden bleiben. Im Kinderspital hat man mit Tests festgestellt, dass ich Osteogenesis Imperfecta, also die Glasknochenkrankheit, habe. Diese Erkenntnis hat man dann meiner Mutter mitgeteilt. Das war ein riesiger Schock für sie. Sie hat die Krankheit nicht gekannt und noch nie etwas davon gehört. Ich war dann sehr lange im Spital, etwa zwei Monate. Sie haben mich dort mit Muttermilch ernährt. Leider hatte ich zu wenig Kraft um an der Brust zu trinken, sodass sie mich mit Schläuchen ernährt haben. Anfangs hat meine Mutter die Muttermilch ins Kinderspital geschickt, nach einiger Zeit konnte sie dann endlich zu mir kommen

um mich zu besuchen. Meine Mutter musste lernen, mich anzuziehen, baden und so weiter. Als Kind hatte ich viel schneller etwas gebrochen. Nur eine kleine falsche Bewegung hatte einen Bruch zur Folge. Als Kind kennst du halt einfach auch deine Grenzen noch nicht – als Baby sowieso nicht. Ich hatte viele Schienen an den Armen und Beinen, dass meine Knochen – auch nach den Brüchen – gerade bleiben und keine Verkrümmungen entstehen. Wie viele Brüche ich bis jetzt gehabt habe, kann ich nicht sagen. Ich habe aufgehört zu zählen – jedenfalls sehr viele. Erst kürzlich hatte ich wieder einen gebrochenen Knochen. Eine PET-Flasche ist mir heruntergefallen und hat mir so das Schienbein gebrochen – es braucht einfach wirklich nur wenig für einen Bruch. Ein leichtes Anstossen, ein kleiner Widerstand, eine unachtsame Bewegung oder wenn etwas auf den Körper fällt, kann schon zu viel sein. Heute breche ich mir nicht mehr so rasch etwas wie früher, aber die Brüche treten immer noch auf. Ich habe sehr, sehr dünne Knochen. Man merkt richtig den Unterschied zwischen meinem und einem gesunden Knochenbild. Meine Knochen sind wirklich sehr dünn. Ganz unglaublich.

Du hast vorhin von Schienen erzählt, welche du als Kind oft tragen musstest. Wer hat dir diese Schienen gemacht?

Das war ein Orthopäde in einem Spital. Schä... Schei.. Weiss auch nicht mehr, wie er hiess.

Kannst du dich an das Material der Schienen erinnern?

Nicht genau. Ich glaube so wie man sie heute noch macht, mit Schaumgummi, Klettverschlüssen und Metalleinsätzen zur Verstärkung.

Musstest du die Schienen tagsüber oder in der Nacht tragen?

Nein, auch tagsüber. Auch in der Schule ab und zu. Sie waren ein gewisser Schutz. An den Beinen musste ich sie auch tragen, dass ich im Stehbrett stehen konnte, um die Durchblutung im ganzen Körper anzuregen.

Wenn du vom Stehbrett erzählst, welches in deiner Kindheit oft zum Einsatz kam, warst du als Kind auch im Rollstuhl?

Anfangs hat man mich im Kinderwagen transportiert. Danach bekam ich einen klei-

nen Kinderrollstuhl. Mit der Zeit, so etwa mit zehn Jahren, bekam ich einen Elektrollstuhl.

Vorhin hast du die Schule angesprochen. Wo bist du zur Schule gegangen?

Ich war im ZEKA in der Schule. Das ist eine Schule für körperbehinderte Kinder in Baden. Dort ging ich in eine Tagesschule. Ein Schulbus hat mich zu Hause abgeholt und nach der Schule wieder nach Hause gefahren. Wir haben in der Schule am Mittag miteinander gegessen. Ich hatte ein ganz normales Schulprogramm, vielleicht ein bisschen langsamer. Aber wir hatten den gleichen Schulstoff wie bei anderen Schulen auch. Also Englisch, Französisch, Mathe, Kochschule, Handarbeit, Werken und so weiter. Wir waren eine kleine Klasse, meistens acht oder neun Schüler mit einem Lehrer. Dann hatten wir noch Betreuer in der Klasse, welche uns beim Toilettengang oder beim Anziehen und so geholfen haben.

Wie sah deine Freizeit als Kind aus? Was lief gut und was war eher schwierig?

Ins Kino zu gehen lief eigentlich gut. Am See spazieren war ich auch oft. Bei Museen oder anderen Aktivitäten musst du natürlich immer vorerst abklären, ob es rollstuhlgängig ist. Grundsätzlich haben wir in der Freizeit viel unternommen. Wir waren oft einkaufen, haben grilliert, gingen schwimmen. Schwimmen gingen wir übrigens meistens in der Physiotherapie – ein Mal in der Woche oder so. Auch Ergo habe ich gehabt. Das war alles in der Schule inbegriffen.

Was hast du am liebsten gemacht?

Hmm... Was habe ich am liebsten gemacht? Ich ging gerne in die Kochschule. Französisch hatte ich nicht so gerne (lacht). Handarbeit, Deutsch, Geografie und Geometrie machte ich auch gerne.

Wie sahen die sozialen Kontakte in der Schule aus?

Es waren zwei Schulhäuser. Wir waren im Schulhaus für körperbehinderte Kinder und nebenan war ein Schulhaus für ganz normale Kinder. Das war noch gut. So haben wir auch Freunde gefunden, da wir immer zur selben Zeit Pause hatten. Wir haben in der Pause auch mit ihnen gespielt. So konnten wir gut soziale Kontakte mit anderen knüpfen. Es gab auch Hemmungen von anderen Kindern. Beispielsweise haben sie gesagt: „Oh, die ist im Rollstuhl. Ich gehe lieber nicht zu nahe zu ihr hin.“

Oder sie haben gefragt: „Weshalb bist du im Rollstuhl?“ Aber es war einfacher, es diesen Kindern zu erklären, weil sie es gewohnt waren. Ab und zu haben die Kinder vom anderen Schulhaus auch Aktivitäten mit uns gemacht. Zum Beispiel haben sie ein Weihnachtsspiel bei uns aufgeführt oder so. Manchmal hatten wir auch einen Auftritt bei ihnen. In unserem Schulhaus waren ja nicht alle im Rollstuhl. Es hatte zum Beispiel auch hirnerkrankte Kinder, welche einseitig gelähmt waren aber dennoch gehen konnten. Diese haben dann auch an Grümpelturnieren der anderen Schule teilgenommen. So war stets ein Kontakt untereinander da.

Wie war es für dich an einer Schule mit Kindern mit verschiedenen Einschränkungen?

Ich habe das sehr geschätzt. Ich habe so mit zwölf Jahren meinen ersten Freund kennen gelernt (lacht).

Du hast gesagt, dass andere Kinder dich gefragt haben, weshalb du im Rollstuhl bist. Wie hast du es ihnen erklärt und wie war das für dich?

Ja, das Erklären war eigentlich nicht das Problem. Schwierig waren eher das Auslachen und auch das fehlende Verständnis von anderen Kindern. Ich habe heute einige Neffen und Nichten, welche mich immer wieder fragen, weshalb ich im Rollstuhl bin und nicht laufen kann. Ich erkläre ihnen dann: „Schau, ich bin so geboren. Ich bin klein und habe keine Kraft zum Laufen. Und ihr dürft mir nicht so schnell die Hand geben und ihr dürft nicht fest drücken, sonst breche ich mir etwas.“ Wenn ich das erkläre, sagen sie zwar „Aha“, aber ich glaube mit der Zeit verstehen sie es besser. Ich habe beispielsweise einen Neffen, welchem ich bereits früher erklärt habe, was ich habe. Aber ich bin sicher, jetzt – mit 15 Jahren – versteht er es viel besser als mit sechs Jahren. Er begreift es immer mehr und mehr. Abgesehen davon gibt es auch viele Erwachsene, welche mich komisch anschauen. Das stört mich eigentlich viel mehr...

...als wenn sie dich fragen würden?

Ja, fragen ist überhaupt kein Problem für mich. Aber wisst ihr, ich habe auch schon am Bahnhof erlebt, wie mir beim Warten auf das Tram jemand fünf Franken in die Hand gedrückt hat und gesagt hat: „Kaufen Sie sich etwas davon.“ Er lief dann einfach weg, ich konnte nicht einmal mit ihm sprechen. Das ist dann Mitleid von anderen

Leuten. Das stört mich... Ich habe das Geld dann gespendet. Solche Erlebnisse finde ich eigenartig, wir brauchen kein Mitleid – auch andere behinderte Menschen nicht. Wir sind auch Menschen. Wir haben auch Gefühle. Gewisse Menschen können ihre Gefühle ausdrücken, gewisse Personen eben nicht und leben in ihrer eigenen Welt. Ich kann mich gut ausdrücken und wenn mich ein Erwachsener fragt, was ich habe, kann ich es ihm problemlos erklären. Auf der Strasse, aber auch im Ausland, merke ich immer wieder, dass man mich anstarrt. Wahrscheinlich sind es sich die Leute im Ausland einfach nicht gewohnt, Rollstuhlfahrer auf der Strasse anzutreffen. Dort bleiben die Rollstuhlfahrer eher zu Hause. Ich habe das auch in der Türkei erlebt. Man sieht dort so selten Rollstuhlfahrer auf der Strasse. Im Einkaufszentrum noch eher, aber auf der Strasse ist es fast unmöglich. Die Strukturen dort machen es einfach nicht möglich. So sind zum Beispiel Trottoirs zu hoch, es gibt keine Taxis, es hat so viele Autos oder keine richtigen Fussgängerstreifen. Das finde ich schade. Das ist in vielen Ländern so, auch in Griechenland, Spanien oder in Italien. Besser ist es wahrscheinlich in Amerika. Man sagt, dass Amerika nach dem Krieg viel rollstuhlfreundlicher geworden ist. Ich wünschte mir ab und zu, dass wir viel mehr Möglichkeiten hätten, an verschiedene Orte gehen zu können. Natürlich brauchen wir mehr Hilfe und Organisation. Es muss immer abgeklärt werden, ob alles rollstuhlgängig ist, beispielsweise das Hotel in den Ferien oder ein Restaurant. Mich kann man wenigstens zwei oder drei Tritte hochtragen, weil ich und mein Rollstuhl so klein und leicht sind, aber einen grossen Rollstuhl hochzutragen, kannst du vergessen. Ich wünschte mir auch in Zürich bessere Infrastrukturen. Es sind nicht alle Trams, Züge oder Bahnhöfe vorteilhaft gebaut, oder die Leute sind genervt, wenn sie mir helfen müssen. So macht es mir auch keinen Spass, weite Strecken hinter mich zu legen, wenn ich nicht richtig selbstständig sein kann.

Wenn du um Hilfe bittest, erlebst du eher zuvorkommende oder mehr genervte Personen?

Ganz klar mehr nette Leute. Also wenn ich in der Stadt bin, sehe ich etwa zehn Menschen, welche mir helfen, wovon eine Person genervt reagiert.

Jetzt hast du uns viel von Schwierigkeiten bei Ausflügen erzählt. Wenn du dir einen ganz normalen Alltag vorstellst, was läuft für dich gut oder wo bist du auf Unterstützung anderer angewiesen?

Ich bin beim Anziehen der Jacke auf Hilfe angewiesen. Das Tixi fährt mich dann in die Stadt und holt mich wieder ab. Gewisse Geschäfte haben Treppen, welche ich natürlich mit dem Rollstuhl nicht überwinden kann. Dann frage ich halt eine Verkäuferin, ob sie mir helfen oder ob sie mir ein Oberteil zeigen könnte. Zum Teil bringen sie dann eine Rampe, sodass ich in den Laden fahren kann. Bei den Trams kann ich nicht in jedes einsteigen, dann warte ich einfach auf das Nächste. Das geht schon. Kinos kann ich die meisten besuchen, vor allem die Neueren. Was ich auch als hinderlich empfinde, sind Verspätungen vom Tixi. Aber das kommt nicht viel vor. Ich bin froh, dass ich diese Möglichkeit überhaupt habe und dass es Freiwillige gibt, welche Tixi fahren. Es gibt auch Länder, in denen es keine Tixi gibt.

Wenn du dir einen Tagesablauf vorstellst, von morgens früh bis abends, wann bist du auf Hilfe angewiesen?

Ich stehe am Morgen auf, dann helfen sie mir beim Anziehen und Duschen. Sie helfen mir, auf die Toilette zu gehen und mich zu kämmen. Danach habe ich Programm. Ich male gerne, ich bin Künstlerin. Bald habe ich meine dritte Ausstellung. Ihr seid herzlich eingeladen, falls ihr kommen möchtet. Es ist eine Vernissage, welche ich mit einer Freundin zusammen mache. Diese Freundin ist eine ganz normale Person ohne Behinderung. Ich bin gerne draussen. Ich habe ein Mal pro Woche Physiotherapie. Ähm... Ich habe hier Beschäftigung, ich koche beispielsweise einmal pro Woche mit einer Betreuungsperson das Mittagessen.

Vorhin hast du die Bürolehre angesprochen. Arbeitest du derzeit?

Ja, ich arbeite einen halben Tag in der Woche an der Zentrale im Bärenmoos. Ich nehme Telefonanrufe entgegen, verbinde und erledige kleine Büroarbeiten. Viel Platz hat es leider nicht. Ich würde gerne auswärts arbeiten, aber es rentiert nicht, weil das Tixi viel kostet. Natürlich werde ich nie so viel verdienen wie andere, aber ich möchte ja nicht den grössten Teil meines Lohnes an das Tixi ausgeben. Deshalb überlege ich mir, zu zügeln. Im ZEKA, dort wo ich zur Schule ging, wurde ein Wohnhaus mit einem riesigen Bürozentrum mit 30 Arbeitsstellen eröffnet. Es wäre genial, wenn ich dort wohnen und arbeiten könnte.

Hast du diesbezüglich schon konkrete Pläne?

Ja, ich bin angemeldet. Aber es gibt halt auch eine Warteliste und das Problem ist,

dass Personen aus dem Kanton Aargau Vorrang haben. Seit fast zwei Jahren warte ich bereits.

Wir drücken dir die Daumen, dass es bald klappt.

Danke, macht das. Ich hoffe es so. Meine beiden Schwestern und einige wohnen auch im Aargau. Und zu meinen Eltern nach Zürich hätte ich auch nicht weit.

Vorhin hast du viel von deiner Freizeit als Kind erzählt. Wie sieht deine Freizeit heute aus?

Ja, ich male sehr oft. Ich gehe gerne in Bars oder fein essen. Ich gehe aber auch gerne einfach Spazieren und lasse mich von der Natur inspirieren. So kann ich neue Ideen sammeln für neue Bilder, welche ich malen möchte. Ich male zum Beispiel Landschaften oder einen Vogel, welcher mir gut gefällt. Ausserdem singe ich gerne oder höre Musik. Manchmal gehe ich mit Freunden ins Kino. Oftmals lese ich in einem stillen Zimmer. In Discotheken gehe ich nicht mehr so gerne. Es ist mir dort einfach zu laut und zu teuer – und ich bin auch älter geworden (lacht). Ich gehe lieber mit einer Freundin in eine Bar um gute Gespräche zu führen.

Nun zu einem anderen Thema. Du hast bereits von der Physiotherapie erzählt. Da wir die Ergotherapie Ausbildung absolvieren, interessiert uns, ob du auch mal Ergotherapie hattest oder hast?

Ja, ich hatte als Kind Ergotherapie. Ich habe eine Theaterpuppe und einen Kerzenständer gebastelt. Ich hatte während der ganzen Schulzeit Ergotherapie, also als Kleinkind im Kindergarten bis ich die Schule abgeschlossen habe. Physio hatte ich immer, das habe ich auch heute noch. In der Ergo habe ich viel gebastelt oder Übungen für die Hände gemacht. Die Motorik der Hände war ein grosses Thema. Genauigkeit und das Schreiben mussten geübt werden. In der Physio haben wir uns mehr bewegt. Wir machten dort eher Dehn- und Kraftübungen. Heute massiert mich die Physio oft am Rücken, weil das Sitzen im Rollstuhl Schmerzen bereitet. Zur Zeit habe ich keine Ergo mehr. Eigentlich müsste ich mal abklären, ob ich das bezahlt bekäme oder ob es mir etwas bringen würde. Ich weiss es nicht.

Du hast erzählt, dass die Ergotherapeutin mit dir die Feinmotorik trainiert hat. Manchmal unterstützt die Ergotherapie Personen darin, Hilfsmittel zu finden, welche zu mehr Selbstständigkeit verhelfen. Kannst du dich erinnern, ob die Ergotherapeutin Hilfsmittel mit dir ausprobiert hat?

Ja, aber die meisten Hilfsmittel konnte ich wegen der fehlenden Kraft nicht benutzen. Es gibt doch so Greifzangen. Diese kann ich nicht bedienen, weil ich nicht fest genug zugreifen kann. Ansonsten hatte ich keine Hilfsmittel. Natürlich ist der Rollstuhl auch ein Hilfsmittel. Damals war das Stehbrett auch ein Hilfsmittel.

Ich denke, Hilfsmittel könnten auch im Erwachsenenalter gewisse Tätigkeiten im Alltag erleichtern oder ermöglichen. Zum Beispiel könnten Ergotherapeuten abklären, wie dein Arbeitsplatz gestaltet werden muss, dass du gut arbeiten kannst. Oder die Ergotherapie klärt mit dir gemeinsam ab, was verändert werden muss, dass du gut telefonieren oder am PC arbeiten kannst.

Naja, kleine Anpassungen wurden hier auch vorgenommen. Zum Beispiel wurde der Tisch kleiner gemacht. Aber das hat hier der Hauswart gemacht. Beim Telefonieren hilft mir das Headset, dass ich den Hörer nicht halten muss. Was auch noch ein Hilfsmittel ist, ist mein Hörgerät. Ich habe Hörprobleme, welche von diesen Knöchelchen im Ohr kommen. Als Kind hatte ich diese Probleme nicht. Sie kamen erst etwa mit 14 Jahren. Vielleicht bin ich auch selbst Schuld, ich habe immer sehr laut Musik gehört. Aber der Ohrenarzt sagt, es sei eher wegen meiner Krankheit. Ausserdem benutze ich in meinem rollstuhlgängigen Studio den „James“ – also dieses elektronische Gerät, mit dessen Knöpfen ich die Terrassentüre und die Fenster automatisch öffnen und schliessen kann. Ausserdem habe ich ein Pflegebett... Hmm... und an meine Badezimmertüre lasse ich stets ein bisschen offen und ziehe dann an der daran befestigten Schnur, um sie ganz zu öffnen... Der Türgriff wäre nämlich zu weit oben für mich. Das ist eigentlich ein ganz einfaches Hilfsmittel.

Hättest du dir von den Ergotherapeuten, welche du kennen gelernt hast, etwas anders gewünscht?

Manchmal waren sie streng. Aber als Kind findet man halt Vieles streng. Manchmal hatte ich keine Lust oder Angst. Aber ich finde eine gewisse Strenge ist auch gut und nötig.

Du hast gerade von Angst angesprochen. Wovor hattest du Angst?

Ja, ich hatte einfach Respekt und Angst, dass etwas passiert. Zum Beispiel auf Schaukeln hatte ich Angst von dieser Höhe herunterzufallen und mir dadurch Brüche zuzuziehen. Oder auf Bahnen auf dem Jahrmarkt hatte ich Angst, dass etwas passiert. Meine Mutter hat versucht, mir vieles zu ermöglichen. Zugleich zeigte sie mir aber auch ganz klar die Grenzen auf und sagte: „Schau, das kannst du jetzt einfach nicht machen. Du bist eben ein bisschen anders, aber du bist gut so, wie du bist.“ Ich habe mich oft mit meinen Schwestern verglichen und habe mir gedacht: „Die können alles. Die können einfach in die Ferien, ich kann das nicht einfach so.“ Die Ferien sind überhaupt ein sehr schwieriges Thema. Ich muss immer schauen, ob und wie ich dorthin komme und ob das Hotel rollstuhlgängig ist. Ausserdem bin ich immer auf Unterstützung angewiesen. Meistens kommt eine Freundin mit und hilft mir beim Anziehen und so weiter. Aber es ist nicht einfach, eine Betreuungsperson zu finden. Ich wünschte mir mehr Freiwillige, welche mich in die Ferien begleiten würden. Habt ihr in der Schule keine Angebote kennengelernt?

Ich kenne einige Organisationen, welche Ferien für Personen mit Einschränkungen anbieten, wie zum Beispiel „Procap“. Da kommen Betreuer mit, welche die Menschen begleiten und wo nötig Hilfe leisten.

Stimmt. Das kenne ich, aber da werden nur Ferien in der Gruppe angeboten. Ich würde lieber alleine in die Ferien reisen und dorthin, wo ich will. Dann bräuchte ich allerdings eine Betreuungsperson nur für mich. Gäbe es solche Freiwillige vielleicht an eurer Schule?

Es gibt an unserer Schule ein Anschlagbrett, wo man beispielsweise eine Betreuungsperson suchen könnte. Wenn du möchtest, kannst du uns mal eine Anfrage senden, welche wir dann in der Schule aufhängen oder per Mail Mitstudierenden anfragen könnten.

Sicher? Das wäre sehr lieb. Das machen wir so, ich habe ja eure Mailadressen.

Wie stellst du dir deine Zukunft vor? Hast du irgendwelche Träume?

Träume gehen nie in Erfüllung. Träume bleiben Träume. Aber Wünsche kann man immer haben, gewisse gehen in Erfüllung, gewisse eben nicht. Mein Wunsch ist einfach gesund zu bleiben und keine weiteren Probleme zu bekommen. Und, ähm...

Was ich mir wünsche... Hilfsbereitschaft für behinderte und körperbehinderte Leute... Dass die Politik vielleicht etwas lockerer wird. ... Was würd ich mir noch wünschen... Eine Million... Weiss auch nicht... Mein Wunsch wird immer sein, einmal gehen zu können. Aber das wird sowieso nicht in Erfüllung gehen. Und einfach gesund bleiben und happy sein... Das wünsch ich mir aber für alle, nicht nur für mich.

Wie sieht deine nähere Zukunft aus?

Ich möchte endlich einen Platz zum Arbeiten und Wohnen in der vorhin erzählten Institution erhalten. Ich würde mir auch gerne mal einen Hund zulegen – so einen Hund, welcher mir bei Sachen hilft. Aber einen Hund zu halten, braucht halt auch viel Verantwortung. Ich muss mir das noch gut überlegen, weil ich sicher Hilfe von aussen benötigen würde. Ich könnte ja nicht einfach mit dem Hund zum Tierarzt, ich bräuchte schnell wieder jemand, der mit mir mitkommt... Auch die Welt würde ich gerne noch besser kennenlernen, aber ich bräuchte wieder jemand, der mich unterstützt. In meiner Situation brauche ich immer wieder jemand, der mir hilft... Ich kann zum Beispiel auch nicht alleine kochen. Ich wünsche mir, selbstständiger zu sein... Das wünsch ich mir... Auch dass die Infrastruktur besser wird... Und Frieden... Ich schaue fast kein Fernsehen mehr, weil ich da so viele schreckliche Dinge wie Tod und Krieg sehe.... Aber es gibt auch noch schöne Dinge im Leben... Und an diesen Sachen halten wir uns fest!

Wie und von wem wurden du und deine Eltern über Osteogenesis Imperfecta aufgeklärt?

Eigentlich wurden ich und meine Eltern von vielen Ärzten aufgeklärt. Meine Mutter hat mir oft gesagt: „Schau, du bist einfach anders. Du darfst dich nicht zu fest bewegen, sonst brichst du dir etwas.“ Ich hatte wegen den vielen Brüchen natürlich auch viele Schmerzen und die Brüche wurden mit Gips versorgt. So musste ich natürlich auch mit dem Gips in die Ferien und die Schule. Also haben mir die Eltern als Kind häufig gesagt, was ich machen kann und was nicht. Je älter du aber wirst, erklärst du den Leuten selbst, wie sie dich pflegen müssen. Zum Beispiel langsam die Socken anziehen, langsam duschen... Alles ist immer langsamer, nicht zack-zack... Mit dieser Krankheit darfst du in der Selbstpflege nicht schnell vorwärts machen. Sehr heikel sind vor allem Zehen und die Finger: beim Sockenanziehen, beim Händewaschen, bei jedem Handgriff ist Vorsicht geboten. Ich habe auch schon jemandem zur

Begrüßung die Hand gegeben und mein Gegenüber hat zu fest gedrückt – da hatte ich bereits mehrere Finger gebrochen. So muss man es eben immer ein bisschen einschätzen und den Leuten viel erklären.

Also erklärst du viel selber?

Ja, jetzt schon. Früher hat das eben meine Mutter gemacht, und vorher haben die Ärzte es meiner Mutter erklärt. Sie musste alles lernen: mich zu baden, mich anziehen, mich zu ernähren... ja. Ich kann mich erinnern, dass ich als Kind manchmal ein Ausstellmodell für Ärzte im Studium war. Da musste ich halbnackt auf den Tisch sitzen und dann wurde alles erklärt, die Krankheit Osteogenesis Imperfecta, wie ich mich bewegen muss, wo ich bereits Frakturen hatte, aus welchem Material die Nägel waren und so weiter. Wisst ihr, bei fast jedem Bruch hat man mir eigentlich Marknägel reingemacht und diese Nägel schützen heute auch ein bisschen vor Brüchen.

Diese hast du heute noch drin?

Mhm. Man entfernt diese nicht mehr, die bleiben drin. ... Immer am Flughafen (schmunzelt) wenn ich durch die Kontrolle gehe, piepst das Ding da (lacht). Aber das ist nicht wegen den Nägeln, das ist wegen dem Rollstuhl. Dann schicken sie mich einfach an einer anderen Kontrolle durch. Meine Schwestern haben immer Spässe gemacht: „Du piepst sicher wegen deinen Nägeln in den Armen.“ (lacht) Jaja... Ich habe im Oberschenkel, im Unterschenkel und in den Ober- und Unterarmen Nägel. Nur im Rücken habe ich keine.

Ich habe auch Leute kennengelernt, welche auch OI haben. Ich bin sogar mit zwei betroffenen Geschwistern in die Schule gegangen. Einer von beiden hatte eine eher milde, der andere eine schwere Form. Es gibt ja drei Grade bei OI, ich habe die dritte Stufe. Aber auch der mit der milden Form hatte Angst oder Respekt vor Brüchen, zum Beispiel wenn ein Rollstuhl schnell an ihm vorbeiflitzte. Er sagte oft: „He, nicht so schnell. Langsam, langsam.“ Ich glaube der Schulfreund mit der leichten Form hatte noch fast mehr Respekt als ich. Er wurde immer von der Mutter in die Schule gebracht und geholt. Ich ging immer mit dem Zug zur Schule. Erst nach einigen Jahren habe ich mich gefragt: „He, warum mache ich das eigentlich alles durch und gehe im Winter mit dem Zug?“ Dann habe ich mich beim Tixi angemeldet.

Hast du noch Kontakt zu anderen Menschen mit OI?

Nein, die beiden von der Schule sind gestorben. Nein... Ich sehe ab und zu in Zürich Leute mit derselben Körperform und dann weiss ich, dass sie wahrscheinlich Glasknochen haben. Aber ich kenne sie nicht.

Es gibt ja noch die Schweizer Vereinigung für Menschen mit Glasknochen, hast du da Kontakte?

Ja, die gibt's. Ich bin dort Mitglied. Aber das ist halt so weit weg, ich war erst an einer Versammlung. Sie machen zwar viele schöne Sachen, aber eben... Es ist einfach zu weit weg für mich. Und meine Familie hat kein Auto, bei dem ich mit dem Rollstuhl rein kann. Und ausserdem haben sie ja auch eine Familie und sind verheiratet und deshalb nicht so viel Zeit. Mein Kollege fährt mich ab und zu irgendwo hin. Wenn mir jemand hilft, kann ich auch in ein normales Auto sitzen – so wie ihr auf dem Stuhl sitzt. Es muss mir einfach jemand beim Transfer helfen und den Rollstuhl packen wir dann in den Kofferraum.

Wie macht ihr dann den Transfer ins Auto?

Mein Kollege hebt mich einfach hoch und trägt mich zum Sitz. Ich bin ja nur 30 Kilogramm schwer... Naja, was heisst nur... Zwei, drei Kilos möchte ich noch abnehmen, dann ist gut... (lacht).

Hier im Haus macht ihr die Transfers auch so?

Ja, zum Teil. Oder sie ziehen nach kinästhetischen Grundsätzen rüber.

Wie können wir uns das Spielen als Kind vorstellen? Welches Spielmaterial hast du gebraucht?

Ich habe viele Brettspiele gespielt... Verstecken... Ich musste mir natürlich immer grössere Versteckorte aussuchen zum Verstecken und konnte nicht unter den Tisch kriechen.

Gab es denn während des Spielens auch Brüche, weil Kinder möglicherweise deine Krankheit mit ihren Risiken nicht verstehen konnten?

Ja, sicher. Häufig wollten sie Spiele auch anders als ich machen. Aber sie mussten sich an mich anpassen und haben es dann doch so gespielt, wie es für mich auch

möglich war. Zum Beispiel haben wir auch „Lueget nöd ume, de Fuchs goht ume“ oder „Wer het Angst vor em schwarze Maa“ gespielt... Dann bin ich einfach mit dem Rollstuhl davongeflitzt, wenn die anderen davongesprungen sind. ... Natürlich gibt es auch Spiele, welche ich nie spielen konnte.

Kannst du ein Beispiel nennen?

Ja, zum Beispiel Gummitwist konnte ich nie spielen.

Nun zur letzten Frage: Im Sommer sind wir ausgebildete Ergotherapeutinnen und starten in das Berufsleben. Was möchtest du uns auf den Weg mitgeben, wenn wir irgendwann mit Personen mit OI zusammenarbeiten?

Gut zuhören... Feingefühl zeigen... Verständnis entgegenbringen... Aber auch ein bisschen hart sein manchmal...

Was meinst du damit?

Ja... Ich meine... Ideen bringen. Oder wenn jemand Angst hat, etwas zu machen, müsst ihr ihm Mut machen und ein bisschen hart sein. Ihr könnt dann sagen: „Doch, du schaffst das. Wir machen das!“ So lernt er auch etwas und merkt: „Aha, ich kann das!“ ... Ich wünsche euch viel Glück bei der Arbeit und auch sonst.

Vielen herzlichen Dank für deine Offenheit und das aufschlussreiche Gespräch.

12. Wortanzahl

Abstract: 194

Bachelorarbeit: 11'927