

Bachelorarbeit

Epidermolysis bullosa und ihr Einfluss auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen

Flurina Lang
Färberstrasse 12
8400 Winterthur
S09170069

Milena Bernleithner
Heligeichstrasse 2b
8632 Tann
S09170200

Departement:	Gesundheit
Institut:	Institut für Ergotherapie
Studienjahr:	2009
Eingereicht am:	15. Mai 2012
Betreuende Lehrperson:	Andrea Citrini-Hunger, Ergotherapie MSc

Inhaltsverzeichnis

1	Abstract.....	5
2	Einleitung	6
2.1	Darstellung des Themas	6
2.2	Problemstellung	7
2.3	Zielsetzung.....	8
2.4	Fragestellung	8
2.5	Begriffsdefinition.....	8
2.6	Epidermolysis bullosa	8
2.7	Das Bieler Modell.....	11
2.7.1	Verhaltensgrundformen	12
2.7.2	Grundfunktionen	12
2.7.3	Lebensbereiche	13
2.7.4	Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen.....	14
2.7.5	Begründung der Wahl.....	15
3	Methodik	16
3.1	Literaturrecherche	16
3.2	Kriterien und Vorgehen für die Auswahl der Hauptstudien.....	16
3.3	Vorgehen bei der Beantwortung der Fragestellung.....	17
3.4	Praxisbezug	17
4	Resultate.....	18
4.1	Zusammenfassungen der Hauptstudien	18
4.1.1	Main Problems Experienced by Children with Epidermolysis Bullosa: a Qualitative Study with Semi-structured Interviews	18

4.1.2	The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative Study	19
4.1.3	The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa	21
4.1.4	Quality of life in epidermolysis bullosa	22
4.1.5	Quality of life in patients with epidermolysis bullosa	24
4.2	Resultate der Hauptstudien dargestellt in der Struktur des Bielermodells.....	26
4.2.1	Verhaltensgrundformen	26
4.2.2	Grundfunktionen	26
4.2.3	Physische und psychische Voraussetzungen.....	29
4.2.4	Lebensbereiche	29
4.2.5	Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen.....	32
5	Diskussion.....	35
5.1	Klinische Merkmale	35
5.2	Auswirkung auf Haltung und Fortbewegung	36
5.3	Auswirkungen auf den Umgang mit Gegenständen	37
5.4	Auswirkung auf die Lebensbereiche	37
5.4.1	Aktivitäten des täglichen Lebens	37
5.4.2	Arbeit/Beruf.....	40
5.4.3	Schule/Ausbildung.....	40
5.4.4	Freizeit/Spiel.....	41
5.5	Emotionale und soziale Auswirkungen.....	42
5.6	Psychische Auswirkungen	43
6	Schematische Darstellung der Resultate nach dem Bieler Modell	45
7	Praxisbezug	46

Epidermolysis bullosa und ihr Einfluss auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen

7.1	Hilfsmittel und Adaptationen.....	46
7.2	Therapiesetting	48
7.3	Prophylaxe von Kontrakturen und Syndaktylien.....	48
7.4	Wahrnehmungsförderung	49
7.5	Psychosoziale Aspekte	50
7.6	Angehörigenarbeit.....	51
8	Schlussfolgerungen.....	52
9	Limitationen.....	53
10	Literaturverzeichnis	54
10.1	Abbildungsverzeichnis	59
10.2	Tabellenverzeichnis	59
11	Danksagung.....	60
12	Eigenständigkeitserklärung	61
13	Anhang.....	62
13.1	Wörteranzahl	62
13.2	DEBRA-CH	62

1 Abstract

Thema: Epidermolysis bullosa (EB) ist eine seltene genetische Hautkrankheit, deren Leitsymptom traumainduzierte Blasenbildung ist (Schumann, 2009). Betroffene sind durch Schmerzen, Juckreiz sowie zeitaufwendigen Verbandwechseln in ihrem Alltag stark beeinträchtigt (Horn und Tidmann, 2002b). Obwohl die Ergotherapie zum interdisziplinären Behandlungsteam gehört, existieren keine Studien zu ergotherapeutischen Interventionen für EB-Betroffene. In dieser Bachelorarbeit wurden deshalb mögliche Einschränkungen, die Menschen mit EB in ihrer Handlungsfähigkeit erfahren, anhand eines ergotherapeutischen Modells dargestellt, um eine Grundlage für ergotherapeutische Interventionen zu schaffen.

Methode: Anhand verschiedener Schlüsselwörter wurde in diversen Datenbanken nach Studien gesucht, die möglichst breit über Probleme von Betroffenen berichten. Fünf Hauptstudien wurden ausgewählt und qualitativ bewertet. Relevante Resultate wurden anschliessend anhand des Bieler Modells dargestellt, mit zusätzlicher Literatur diskutiert und ergänzt.

Resultate: Die Studien zeigen auf, dass EB-Betroffene schwerwiegende Probleme erleben, die sich stark auf die verschiedenen Lebensbereiche auswirken. Aufgrund von Symptomen wie Schmerzen und Kontrakturen sind sie erheblich in ihrer Selbständigkeit eingeschränkt. Stigmatisierung und negative Reaktionen des Umfeldes verursachen ausserdem emotionale Probleme.

Schlussfolgerung: Diese Bachelorarbeit gibt einen Eindruck, welches Spektrum von Problematiken die Handlungsfähigkeit EB-Betroffener beeinflussen kann. Die umfassende Darstellung anhand des Bieler Modells zeigt Zusammenhänge auf und bildet eine Grundlage zur Entwicklung ergotherapeutischer Interventionen.

Schlüsselwörter: Epidermolysis bullosa, quality of life, problems

2 Einleitung

2.1 Darstellung des Themas

„Schmetterlingskinder“ nennt man umgangssprachlich Menschen, die unter der seltenen genetischen Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB) leiden. „Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings“ (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association [DEBRA] Austria, 2011, Abs. 3).

Das klinische Leitsymptom der EB ist eine Blasenbildung auf der Haut aufgrund von geringfügigen Traumen (Schumann, 2009). Der Alltag von Menschen mit EB ist von Schmerzen, Juckreiz und zeitaufwendigen Verbandswechseln geprägt, was laut Horn und Tidman (2002b) einen Einfluss auf die sozialen Aktivitäten, die persönlichen Beziehungen sowie die Ausbildung oder berufliche Tätigkeit der Betroffenen hat.

Gemäss Bruckner-Tuderman, Traupe und Krieg (2007) wird in Deutschland eine Krankheit als selten bezeichnet, wenn die Prävalenz unter 5:10'000 Einwohnern liegt. Die Prävalenz von EB in Europa liege mit 25:1 Million weit unter diesem Wert. In der Schweiz liegen keine offiziellen Daten zur Häufigkeit von EB vor. Im Verein Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association Schweiz (DEBRA-CH) sind 48 Betroffene angemeldet (T. Pauli, personal communication, 9. Mai 2012). DEBRA-CH geht jedoch von einigen hundert weiteren Betroffenen mit der EB-Unterform Epidermis bullosa simplex (EBS) aus. Für genetisch bedingte seltene Hautkrankheiten wie EB bestehen laut Bruckner-Tudermann et al. (2007) grosse Defizite in der Diagnostik, Therapie sowie in der Verfügbarkeit des bestehenden Wissens, das nur wenigen Spezialisten bekannt sei. Menschen, die von einer seltenen Hautkrankheit betroffen seien, werden immer wieder damit konfrontiert, dass Ärzte nicht über ein ausreichendes Wissen verfügen, um eine adäquate und ortsnahe Versorgung gewährleisten zu können. Dies führe dazu, dass die Betroffenen sehr weite Wege auf sich nehmen müssen, um nach dem aktuellen Wissensstand behandelt werden zu können. Lipnick und Stanerson (1992) beschreiben ausserdem die von Therapeuten¹ erlebte Schwierigkeit, aus beobachteten Resultaten Schlussfolgerungen zu ziehen oder effektive Behandlungsansätze zu entwickeln, wenn

¹ Zur Vereinfachung wird jeweils nur die männliche Form von Therapeuten/Ergotherapeuten genannt.

sie nur einen Klienten² mit EB in Behandlung haben. Auch im Ergotherapie-Forum des Onlinedienstes ErgoXchange (2009) tauschen sich Ergotherapeuten mit Berufskollegen über EB aus, da sie sich im therapeutischen Umgang mit EB-Betroffenen überfordert und ratlos fühlen.

Aus diesen Gründen haben sich die Autorinnen³ entschlossen, sich in dieser Bachelorarbeit genauer mit der Thematik auseinanderzusetzen. Dabei wird der Fokus auf die Auswirkungen von EB auf die Handlungsfähigkeit der betroffenen Menschen gelegt.

2.2 Problemstellung

Da es noch keine kausale Therapie für EB gibt, stellt gemäss Schumann, Beljan und Bruckner-Tuderman (2001) die symptomatische Behandlung sowie ein angepasstes interdisziplinäres Management der Ansatz der Wahl dar, um den vielfältigen Problemen der Betroffenen gerecht werden zu können. Auch die Ergotherapie gehöre zum interdisziplinären Behandlungsteam von Klienten mit EB. Schumann et al. (2001) nennen die Entwicklungsförderung und Hilfsmittelauswahl als Aufgaben der Ergotherapie. Burger-Rafael (2009) zählt die Vorbeugung von Kontrakturen, die Beübung sensomotorischer Fertigkeiten und die Aufrechterhaltung von Funktionen als weitere ergotherapeutische Aufgaben auf. Die Autorinnen erachten es als wichtig, dass sich Ergotherapeuten Hintergrundwissen zu dieser seltenen Hautkrankheit aneignen und sich mit der Auswirkung von EB auf die Handlungsfähigkeit auseinandersetzen, um ein Verständnis für die Betroffenen entwickeln und eine optimale Therapie bieten zu können.

Laut Orfanos und Garbe (2002) ist die Lebensqualität von allen EB-Klienten mehr oder weniger beeinträchtigt. Auch Studien von Horn et al. (2002b) oder Tabolli et al. (2009) bestätigen dies. Der grosse Leidensdruck der Betroffenen stellt einen weiteren Grund dar, um sich als Ergotherapeut mit der Thematik näher zu befassen.

Bisher wurde vor allem zu medizinischen Behandlungsmöglichkeiten von EB geforscht, jedoch zu keinen ergotherapeutischen Interventionen. Es existieren hingegen mehrere Studien zur Lebensqualität von EB-Betroffenen. So untersuchten beispielsweise Tabolli

² Zur Vereinfachung wird jeweils nur die männliche Form von Klienten genannt.

³ Wird von Autorinnen gesprochen, sind die Verfasserinnen dieser Bachelorarbeit gemeint.

et al. (2009) sowie Horn et al. (2002b), wie sich EB auf die Lebensqualität der Betroffenen auswirkt, während Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) Assessments zu den Themen Mobilität, Aktivitäten des täglichen Lebens und Schmerz durchführten. Zusätzlich existieren mehrere Artikel von Betroffenen, die über ihren Alltag mit EB berichten (Dietz, 2004; Hall, 2004; Jaret, 2004).

2.3 Zielsetzung

Das Ziel dieser Arbeit ist, vorhandenes Wissen über die Handlungsfähigkeit von Personen mit EB in ein ergotherapeutisches Modell zu übertragen. Dabei geht es darum, relevante Informationen für Ergotherapeuten zu sammeln und zu strukturieren, um eine Basis für ergotherapeutische Interventionen zu schaffen.

2.4 Fragestellung

Wie wirkt sich Epidermolysis bullosa auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen aus?

2.5 Begriffsdefinition

Handlungsfähigkeit: Nieuwesteeg-Gutzwiller und Somazzi (2010) beschreiben den Begriff Handlungsfähigkeit im Bieler Modell „als Fähigkeit einer Person, zielgerichtete, sozial bedeutsame und persönlich sinnvolle Handlungen in den verschiedenen Lebensbereichen allein und/oder in Kooperation mit Mitmenschen [zu] planen, ausführen und kriterienorientiert bewerten zu können“ (S.12).

2.6 Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa ist eine Gruppe von genetisch bedingten Hautkrankheiten, die sich durch eine Überempfindlichkeit der Haut sowie der Schleimhäute auszeichnet (Margari et al., 2010). Genmutationen sind verantwortlich, dass Strukturproteine in der Epidermis oder der dermoepidermalen Junktionszone ihre Funktion verlieren (Fine, Eady, Bauer, Bauer, Bruckner-Tuderman, Heagerty et al., 2008). Dieser Funktionsverlust führt laut Schumann (2009) zu einem verminderten intraepidermalen oder dermoepidermalen Zusammenhalt und zur Blasenbildung als Leitsymptom der EB. Bereits nach einem geringfügigen mechanischen Trauma neigen Haut und Schleimhäute dazu, sich vom darunterliegenden Gewebe zu trennen. Eine solche Ablösung führe zur Blasenbildung sowie zum Verlust der Barrierefunktion der Haut. Daraus resultieren zahlrei-

che Komplikationen. Gemäss Margari et al. (2010) handelt es sich bei der EB um eine Multi-Organ-Erkrankung. Neben der Haut können die Schleimhäute des oralen, gastrointestinalen und respiratorischen Trakts betroffen sein.

Laut Fine, Eady, Bauer, Bruckner-Tuderman, Heagerty et al. (2008) wird die EB aufgrund der Lokalisation der Spaltbildung innerhalb der Haut in vier Hauptkategorien eingeteilt: EB simplex (EBS), junktionale EB (JEB), dystrophe EB (DEB) und das Kindler-Syndrom (KS). Daneben werden 33 Unterformen unterschieden. In Tabelle 1 werden die vier Hauptformen sowie die häufigsten Unterformen kurz vorgestellt.

Tabelle 1: EB-Hauptformen und häufigste Unterformen

EBS	Bei der EB simplex findet die Spaltbildung innerhalb der Epidermis statt (Kern & Has, 2008).
EBS Weber-Cockayne (EBS-WC)	<ul style="list-style-type: none"> - Blasenbildung vor allem an Handinnenflächen und Fusssohlen - Klinische Manifestation bereits während der Kindheit - selten extrakutane Manifestationen <p>(Lanschuetzer & Fine, 2009)</p>
EBS Koebner (EBS-K)	<ul style="list-style-type: none"> - Blasenbildung tritt bereits bei Geburt auf - Gesamte Haut kann von Blasenbildung betroffen sein, wobei Handinnenflächen und Fusssohlen häufig verschont bleiben <p>(Lanschuetzer et al., 2009)</p>
EBS Dowling Meara (EBS-DM)	<ul style="list-style-type: none"> - Blasen treten in bogenförmigen Gruppierungen auf, ganze Haut kann betroffen sein - Palmoplantare Hyperkeratosen, Nageldystrophie, atrophische Narben und Milien sind häufig - Schleimhäute sind oft mitbetroffen - Kann zu Wachstumsrückstand, Kehlkopfstenose und frühem Tod führen <p>(Dowling & Meara, 1954; Fine et al., 2000; Lanschuetzer et al., 2009; Shemanko et al., 2000; Fine, Johnson, Weiner & Suchindran, 2008a)</p>
JEB	Bei der junktionalen EB findet die Spaltbildung zwischen der Epidermis und der Lamina densa statt (Kern et al., 2008).
JEB Herlitz (JEB-H)	<ul style="list-style-type: none"> - Generalisierte Blasenbildung der Haut und der Schleimhäute - Erosionen, Milien und atrophische Vernarbungen der Haut - Erosionen und Verengungen im gastrointestinalen Trakt - Nageldystrophie, Nagelverlust sowie starke Vernarbungen des Nagelbetts - Kann zu Anämie und Wachstumsrückstand führen - Hohe Mortalität, vor allem in den ersten Lebensjahren <p>(Lanschuetzer et al., 2009; Fine et al., 2008a)</p>

Epidermolysis bullosa und ihr Einfluss auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen

JEB non-Herlitz (JEB-nH)	<ul style="list-style-type: none">- Generalisierte Blasenbildung und Erosionen der Haut- Atrophische Vernarbungen- Haarausfall aufgrund der Narben- Nageldystrophie oder -verlust- Selten extrakutane Manifestationen, mit Ausnahme von Kehlkopfstenosen <p>(Lanschuetzer et al., 2009; Fine, Johnson, Weiner & Suchindran, 2007)</p>
--------------------------	---

DEB	Die Spaltbildung tritt bei der dystrophen EB unterhalb der Lamina densa auf (Kern et al., 2008).
------------	--

Rezessive DEB Hal-lopeau-Siemens (RDEB-HS)	<ul style="list-style-type: none">- Generalisierte Blasenbildung, Erosionen und atrophische Narben der Haut- Nageldystrophie und -verlust- Pseudosyndaktylien der Hände und Füße- Kontrakturen in den Händen, Füßen, Ellbogen und Knien- Gastrointestinale und urogenitale Manifestation- Kann zu Wachstumsrückstand und chronischer Anämie führen- Deutlich erhöhtes Risiko zur Entwicklung eines Plattenepithelkarzinoms <p>(Lanschuetzer et al., 2009; Fine et al., 2005; Fine, Johnson, Weiner & Suchindran, 2008b; Fine et al., 2004a; Fine et al., 2004b; Fine & Lanschuetzer, 2009)</p>
--	--

Rezessive DEB non-Hallopeau-Siemens (RDEB-nHS)	<ul style="list-style-type: none">- Generalisierte Blasenbildung und narbige Abheilung bereits bei Geburt- Nageldystrophie und -verlust- Kontrakturen und Pseudosyndaktylien- Ösophagusstenosen und gastrointestinale Probleme <p>(Schumann, 2009)</p>
--	---

dominante DEB (DDEB)	<ul style="list-style-type: none">- Generalisierte Blasenbildung, Milien und atrophische Narben, wobei Extremitäten am stärksten betroffen sind- Nageldystrophie oder -verlust- Selten extrakutane Manifestationen, mit Ausnahme des Ösophagus <p>(Lanschuetzer et al., 2009)</p>
----------------------	---

KS	Die Spaltbildung kann beim Kindler-Syndrom in allen Ebenen auftreten (Has et al., 2008). <ul style="list-style-type: none">- Hautmanifestationen ab Geburt- Blasenbildung lokalisiert, vor allem akral- Progressive und generalisierte Poikilodermie und Lichtempfindlichkeit- Trockene und schuppige Haut sowie Hautatrophie- Fingereinschnürungen- Palmoplantarkeratosen- Kontrakturen- Extrakutane Manifestationen wie Parodontose, Gingivahyperplasie sowie Beteiligung des gastrointestinalen Trakts und der Urethra möglich <p>(Schumann, 2009)</p>
-----------	--

2.7 Das Bieler Modell

Das an der Ergotherapieschule Biel entwickelte Bieler Modell, ist laut Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) ein Arbeitsinstrument, welches sowohl für die Erfassung ergotherapeutischer Problemstellungen, als auch für die Therapieplanung und -evaluation eingesetzt werden kann. Laut Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) steht im Bieler Modell „die Entwicklung, Erhaltung und/oder Wiederherstellung der Handlungsfähigkeit von Menschen, die durch Krankheit und/oder Behinderung in ihrem Handeln eingeschränkt sind, im Zentrum der ergotherapeutischen Arbeit“ (S.12).

Im Bieler Modell wird zwischen personalen und lebensbereichsbezogenen Handlungsbedingungen unterschieden, durch welche die Handlungsfähigkeit eines Menschen bestimmt wird. Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) beschreiben die personalen Handlungsbedingungen als „individuelle Möglichkeiten und Schwierigkeiten eines Menschen zu handeln“ (S.14). Die lebensbereichsbezogenen Handlungsbedingungen umfassen situative Faktoren, Handlungsangebote und Handlungsspielräume aus der Umwelt.

Im Folgenden werden die einzelnen Bereiche des Bieler Modells nach Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) genauer beschrieben.

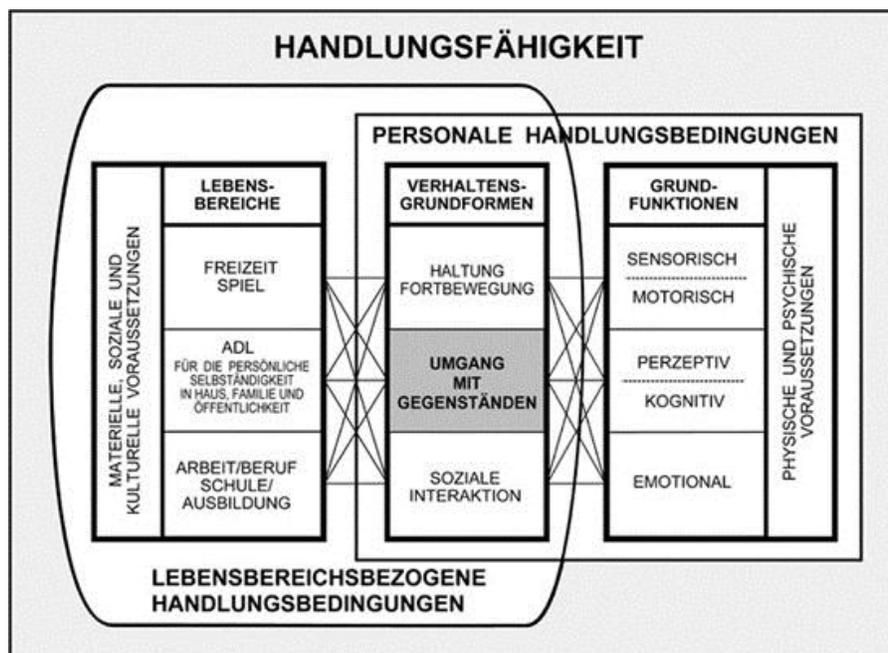


Abbildung 1: Das Bieler Modell

2.7.1 Verhaltensgrundformen

Zu den Verhaltensgrundformen zählen die Komponenten „Haltung/Fortbewegung“, „Umgang mit Gegenständen“ und „Soziale Interaktion“. Diese drei Komponenten werden als Interaktion zwischen Individuum und Umwelt verstanden, sind beobachtbar und werden sowohl durch die Umwelt als auch durch das Individuum selbst beeinflusst.

Haltung/Fortbewegung: „Haltung/Fortbewegung“ wird als Interaktion des Individuums mit dem Raum und der Schwerkraft verstanden. Diese Verhaltensgrundform bezieht sich auf die Körperhaltung eines Menschen, die von der Schwerkraft sowie der Fähigkeit zu Handlungswechsel und -anpassung anhängig ist, und auf die Fortbewegung im Raum.

Umgang mit Gegenständen: Diese Komponente wird als Interaktion des Individuums mit der gegenständlichen Welt verstanden. Handeln kann sowohl den Umgang mit Gegenständen als auch die Herstellung von Gegenständen bedeuten.

Soziale Interaktion: „Soziale Interaktion“ wird als Interaktion des Individuums mit der sozialen Umwelt verstanden. Die soziale Interaktion eines Menschen wird beeinflusst durch seine sozialen Fähigkeiten und Fertigkeiten sowie durch seine sozialen Haltungen und Einstellungen.

2.7.2 Grundfunktionen

In diesem Bereich werden sensorisch-motorische, perzeptiv-kognitive und emotionale Grundfunktionen beschrieben. Diese sind nicht direkt beobachtbar. Aus den Verhaltensgrundformen können jedoch Rückschlüsse über sie gezogen werden.

Sensorische und motorische Grundfunktionen: „Unter *sensorischen Grundfunktionen* verstehen wir die Aufnahme von Daten über die Rezeptoren der Sinnesorgane“ (Nieuwesteeg-Gutzwiller et al., 2010, S. 16). Die sensorischen Grundfunktionen beinhalten den propriozeptiven und vestibulären Sinn sowie den Gehör-, den Geruchs-, den Geschmacks-, den Tast- und den Sehsinn.

Die motorischen Grundfunktionen sind Funktionen, welche die Bewegungen des Körpers betreffen. Wichtige Bereiche davon sind die Grob- und Feinmotorik sowie die Bewegungskoordination.

Perzeptive und kognitive Grundfunktionen: Unter perzeptiven Grundfunktionen verstehen Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) „die Auswahl von Informationen aus den Daten, die über die Rezeptoren der Sinnesorgane aufgenommen werden“ (S.16).

Kognitive Grundfunktionen bezeichnen die Art und Weise, wie Informationen verarbeitet werden. Sie beinhalten Denkprozesse, Situationsanalysen und Problemlösestrategien eines Menschen. In diesem Bereich werden Faktoren festgehalten, die unter anderem das Gedächtnis, die Aufmerksamkeit und das Gegenstandsverständnis betreffen.

Emotionale Grundfunktionen: In diesem Bereich werden Faktoren beschrieben, die das Gefühlserleben und entsprechende Reaktionen betreffen. Gemäss Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) sind „wichtige handlungsbezogene Emotionen [sind] gefühlsmässige Beteiligung in der Planung, Durchführung und Evaluation der Handlung, Motivation und Frustrationstoleranz“ (S.17).

Physische und psychische Voraussetzungen: Verschiedene personenbezogene Faktoren, wie beispielsweise Alter, Geschlecht, Körpergrösse oder psychischen Dispositionen, beeinflussen oder bestimmen sowohl die Grundfunktionen als auch die Verhaltensgrundformen eines Menschen.

2.7.3 Lebensbereiche

In den Lebensbereichen „Aktivitäten des täglichen Lebens (ADL)“, „Freizeit/Spiel“ sowie „Arbeit/Beruf“ beziehungsweise „Schule/Ausbildung“ können Menschen in unserer Kultur auf unterschiedlicher Weise handeln. Die genannten Lebensbereiche werden durch die Umwelt sehr stark beeinflusst. In jedem Lebensbereich gibt es Handlungsgrundformen. Dies sind laut Kielhofner (1995) an Regeln gebundene und zielgerichtete Handlungssequenzen, die von einer Kultur erwünschte oder geforderte Verhaltensweisen ermöglichen. Eine Person kann durch ihre soziale Umwelt unter Druck gesetzt werden, wenn von ihr bestimmte Handlungsformen in bestimmten Situationen erwartet werden. Die Grenzen zwischen den Lebensbereichen können vom Individuum fließend erlebt werden.

Aktivitäten des täglichen Lebens (ADL): Dieser Lebensbereich beinhaltet Handlungsformen, die der Selbstversorgung und/oder der Versorgung von Drittpersonen dienen.

Die ADL werden sowohl im häuslichen Umfeld als auch in der Öffentlichkeit durchgeführt.

Um die Studienresultate übersichtlich darzustellen, haben die Autorinnen die ADL in Unterthemen aufgeteilt, die in den Studien verwendet wurden.

Arbeit/Beruf und Schule/Ausbildung: Berufstätige üben in diesem Lebensbereich berufliche Handlungsformen aus, die normalerweise die materielle Grundlage für den Lebensunterhalt schaffen.

Kinder eignen sich in der Schule kulturspezifische Handlungsformen an. Auch im Rahmen von Ausbildungen wird den Auszubildenden die Ausführung von bestimmten Handlungsformen vermittelt.

Freizeit/Spiel: Zum Bereich „Freizeit“ gehören Handlungsformen, die nicht den beiden anderen Lebensbereichen zugeordnet werden können. Viele Menschen können sich in ihrer Freizeit erholen.

Das Spiel nimmt in der kindlichen Entwicklung eine wichtige Rolle ein. Das Kind erwirbt und entwickelt beim Spielen Fähigkeiten und Fertigkeiten, die ihm als Grundlage für Lernprozesse in allen Lebensbereichen dienen. Erwachsene können das Spiel als Freizeitaktivität wählen.

2.7.4 Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen

Auch von materiellen, sozialen und kulturellen Voraussetzungen, die sich gegenseitig stark beeinflussen, wird die Handlungsfähigkeit eines Menschen in den verschiedenen Lebensbereichen massgebend bestimmt.

Materielle Voraussetzungen: Materielle Faktoren, welche die Handlung stark beeinflussen können, sind Raum- und Zeitbedingungen, finanzielle Voraussetzungen oder die Beschaffenheit von Gegenständen und Materialien.

Kulturelle Voraussetzungen: Kulturelle Voraussetzungen sind laut Nieuwesteeg-Gutzwiller et al. (2010) „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).

Soziale Voraussetzungen: In diesem Bereich werden beispielsweise soziale Normen oder Erwartungen und Forderungen anderer beschrieben.

2.7.5 Begründung der Wahl

Laut dem Deutschen Verband der Ergotherapeuten (2004) dient ein Modell als Struktur, die hilft, Probleme klar zu erkennen und entsprechende Therapiemethoden zu wählen. Für die Autorinnen war es wichtig, die Resultate der Hauptstudien in ein ergotherapeutisches Modell zu übertragen, um Schlussfolgerungen für die Ergotherapie ziehen zu können. Das Bieler Modell wurde gewählt, da Einschränkungen der Handlungsfähigkeit darin übersichtlich und detailliert dargestellt werden können und Zusammenhänge erkennbar werden.

3 Methodik

3.1 Literaturrecherche

Zur Beantwortung der Fragestellung wurde auf folgenden Datenbanken eine Literaturrecherche durchgeführt: CINAHL, Medline, PubMed, bibnet.org und Cochrane Library.

Um einen Eindruck über die vorhandene Literatur zu erhalten, wurde zu Beginn eine Suche mit dem Schlüsselwort *epidermolysis bullosa* durchgeführt. Dabei stellte sich heraus, dass es viele Studien zu Gentherapien oder operativen Eingriffen gibt, jedoch keine ergotherapiespezifischen Studien existieren. Einige Studien befassen sich jedoch mit der Lebensqualität der Betroffenen, weshalb zusätzlich das Schlüsselwort *quality of life* für die Recherche eingesetzt wurde. Weiter wurde *epidermolysis bullosa* mit Begriffen wie *problems*, *psycho** oder *activities of daily living* kombiniert, wozu der Boolesche Operator AND verwendet wurde. Schlüsselwörter, die aus mehreren Begriffen bestanden, wurden trunkiert. Es stellte sich bald heraus, dass mit weiteren Kombinationen keine neuen Studien mehr gefunden werden konnten. Dieses Erkenntnis wurde dadurch bestätigt, dass die von den Autorinnen gefundenen Studien mit den Referenzen von aktuellen Studien zu diesem Thema übereinstimmten.

3.2 Kriterien und Vorgehen für die Auswahl der Hauptstudien

Die 33 gefundenen Studien wurden in eine Tabelle eingefügt. Die Stichprobe sowie der Inhalt der Studien wurden darin kurz beschrieben. Ausserdem wurde notiert, zu welchen Bereichen des Bieler Modells die Studien Aussagen machen. Es stellte sich heraus, dass zu einigen Studien kein Volltext erhältlich war, weshalb sie nicht mehr als Hauptstudien in Frage kamen. Ein Kriterium für die Wahl der Hauptstudien war, dass sie ein möglichst breites Bild boten, damit zu möglichst vielen Bereichen des Bieler Modells Informationen generiert werden konnten. Einige Studien waren zu spezifisch auf einen Bereich ausgerichtet, weshalb sie für die Diskussion eingeplant wurden. Studien, die ihren Fokus auf Angehörige von Menschen mit EB setzten, sowie Fallberichte wurden ebenfalls zur Hintergrunds- oder Diskussionsliteratur hinzugefügt. Es blieben schliesslich neun Studien übrig, die als Hauptstudien in Frage kamen. Nachdem diese genau studiert wurden, wurden die Resultate in die Struktur des Bieler Modells einge-

fügt. Die sechs Studien, welche die reichhaltigsten Informationen lieferten, wurden schliesslich anhand der Formulare zur Beurteilung quantitativer (Law et al., 1998) und qualitativer Studien (Letts et al., 2007) beurteilt, wobei sich eine als qualitativ sehr schlecht herausstellte. Diese wurde ebenfalls der Diskussionsliteratur hinzugefügt.

Die Autorinnen entschieden sich, dass die inhaltliche Reichhaltigkeit der Studien wichtiger ist als die Qualität der Studien, da es sich bei dieser Bachelorarbeit um eine Sammlung von Informationen über mögliche Einschränkungen der Handlungsfähigkeit von EB-Betroffenen handelt. Die Qualität der Studien war demzufolge nicht das wichtigste Kriterium bei der Wahl der Hauptstudien.

Da es sich bei EB um eine sehr seltene Krankheit handelt, setzen sich die Stichproben in den meisten Studien aus Betroffenen verschiedenen Alters und mit verschiedenen EB-Unterformen zusammen. Aus diesem Grund beschlossen die Autorinnen, sich in dieser Bachelorarbeit nicht auf eine spezifische EB-Form oder Altersgruppe zu beschränken.

3.3 Vorgehen bei der Beantwortung der Fragestellung

Die Hauptstudien wurden zusammengefasst und die wichtigsten Qualitätsmerkmale beschrieben. Es erfolgte eine Darstellung der Resultate in der Struktur des Bieler Modells. Anschliessend wurden die Resultate diskutiert, mit weiterer Literatur ergänzt und verknüpft.

3.4 Praxisbezug

Im Praxisbezug wurden Möglichkeiten und Ideen besprochen, wie in der Ergotherapie auf die vielseitige Problematik, die aus den Resultaten und der Diskussion hervorgegangen ist, eingegangen werden kann.

4 Resultate

4.1 Zusammenfassungen der Hauptstudien

4.1.1 Main Problems Experienced by Children with Epidermolysis Bullosa: a Qualitative Study with Semi-structured Interviews

(van Scheppingen, C., Lettinga, A.T., Duipmans, J.C., Maathuis, C.G.B. & Jonkman, M.F., 2008)

Design/Ziel: Bei dieser qualitativen Studie wurde ein phänomenologisches Design verwendet. Die Studie ist Teil eines zweiseitigen Forschungsprojektes, in dem die schwierigsten Probleme von Kindern mit EB und von ihren Eltern untersucht wurden. Das Ziel dieser Studie war, ein besseres und vertieftes Verständnis der weitreichenden und komplexen Probleme von Kindern mit EB zu erhalten. Dabei stellten sich van Scheppingen et al. (2008) folgende Fragen: Welche Probleme erleben Kinder mit EB als die schwerwiegendsten? Wie beeinflussen diese Probleme das tägliche Leben? Gibt es Unterschiede zwischen den Erfahrungen von leicht betroffenen und schwer betroffenen Kindern?

Stichprobe: Die teilnehmenden Kinder wurden von der EB Dermatologie Datenbank des Universitären Medizinischen Zentrums Groningen rekrutiert. Die Voraussetzungen für eine Teilnahme waren, dass bei den Kindern eine EB-Form oder Unterform diagnostiziert worden war, dass sie zwischen sechs und achtzehn Jahren alt waren, die holländische Sprache verstehen und sprechen konnten und bereit und motiviert waren, an der Studie teilzunehmen. Es nahmen insgesamt elf Kinder mit EBS, JEB oder DEB aus neun verschiedenen Familien teil.

Van Scheppingen et al. (2008) definierten als schwere Erkrankung generalisierte Blasenbildung mit Bewegungseinschränkung und als leichtere Erkrankung lokale Blasenbildung oder generalisierte Blasenbildung ohne Bewegungseinschränkung. Vier der teilnehmenden Kinder waren demnach schwerbetroffen und sieben leichtbetroffen.

Datenerhebung: Die Daten wurden in semi-strukturierten Interviews erhoben, die beim Kind zuhause und in einem Fall im Spital stattfanden. Sie dauerten zwischen 60 und 100 Minuten. Ergänzend machte der Interviewer Notizen zum Zustand des Kindes, der

Interaktion zwischen ihm und dem Kind und zur Umgebung. Einige Kinder besuchte er zusätzlich im Spital und dokumentierte seine Beobachtungen. Am Ende des Interviews füllten die Kinder jeweils eine 5-Punkte Skala aus, auf der sie anhand von Wolken definieren konnten, welche der genannten Probleme ‚a bit difficult‘ bis ‚most difficult‘ sind.

Resultate: Die Resultate wurden in fünf Hauptthemen eingeteilt: ‚having itchy skin‘, ‚being in pain‘, ‚having difficulties joining in with others‘, ‚the visibility of the disease‘ und ‚the feeling of being different‘. Innerhalb dieser fünf Themen zeigten sich Unterschiede zwischen leicht und schwer betroffenen Kindern.

Beurteilung: Die Autorinnen beurteilen diese Studie als qualitativ genügend. Die Sicht der Forscher hätte genauer beschrieben werden können und es wurden nur beschränkt Massnahmen ergriffen, um die vier Kriterien der Vertrauenswürdigkeit zu erfüllen. So wurden zwar die Transkripte der Interviews zur Überprüfung an die Kinder gesendet und ein zweiter Forscher wurde hinzugezogen, um die Datenanalyse zu diskutieren. Dies waren jedoch die einzigen Bemühungen, um mögliche Verzerrungen zu vermeiden. Die Datensammlung und –analyse sind hingegen nachvollziehbar beschrieben und geben dem Leser ein relativ umfassendes Bild des Prozesses. Die Resultate wurden vertieft mit vorhandener Literatur verglichen und diskutiert.

Die Autorinnen erachten diese Studie als hochrelevant für die Fragestellung, da viele Informationen über die Handlungsfähigkeit der betroffenen Kinder aus ihr hervorgehen.

4.1.2 The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative Study

(Williams, E., Gannon, K. & Soon, K., 2011)

Design/Ziel: Bei dieser qualitativen Studie wurde ein phänomenologisches Design verwendet. Das Ziel der Studie war, die Erfahrungen von Kindern, die mit EBS leben, zu erforschen. Forschungsfragen wurden keine formuliert.

Stichprobe: Die Teilnehmer⁴ wurden in einem nationalen Kinderspital in England rekrutiert. Die Kriterien für die Auswahl waren, dass sie eine EBS Diagnose hatten, fliessend

⁴ Zur Vereinfachung wird jeweils nur die männliche Form von Teilnehmer verwendet.

Englisch sprachen und zwischen zehn und vierzehn Jahren alt waren. Den 21 Kindern, auf die diese Kriterien zutrafen, wurde ein Brief zugesandt, in dem der Zweck der Studie beschrieben wurde. Per Telefon wurde die Studie kurze Zeit später noch etwas detaillierter erklärt und diejenigen, die Interesse an einer Teilnahme zeigten, wurden zu einem Interview eingeladen. Schliesslich nahmen elf Kinder an der Studie teil, die sich im Bezug auf das Alter, die Ethnizität und die Schulbildung ähnlich waren. Sechs der elf Teilnehmer waren männlich. Ein Teilnehmer bezeichnete sich als „schwarz-britisch“, zwei als „asiatisch-britisch“ und acht als „weiss-britisch“.

Datenerhebung: Die Daten wurden durch individuelle, semi-strukturierte Interviews erhoben, welche die vielfältigen psychologischen und sozialen Aspekte, die in einer vorangehenden Liteaturrecherche identifiziert worden waren, abdeckten. Die Bereiche, die erforscht wurden waren: 'illness severity', 'visibility', 'social experiences', 'other people's views of EBS', 'the effect of EBS on feelings' und 'ways of coping'. Die Interviews dauerten zwischen 15-70 Minuten und fanden bei zehn Teilnehmern auf Wunsch zuhause und bei einem im Spital statt. Bei drei Teilnehmern waren die Eltern während des Interviews anwesend.

Resultate: Die Resultate wurden in vier Hauptthemen aufgeteilt: ‚the self as different‘, ‚physical activity and identity‘, ‚independance and dependance‘ und ‚coping‘. Es wurde jedoch nur das Thema ‚the self as different‘ genauer erläutert und diskutiert, da es laut Williams et al. (2011) aufgrund der Materialmenge und der vergleichsweise langen Interviewzeit ein besonders hervorstechendes Thema war. Die Komponenten ‚visibility and contagion‘, ‚normality and difference‘ und ‚a lack of understanding from others about the condition‘ wurden genauer beschrieben.

Beurteilung: Die Autorinnen beurteilen diese Studie als qualitativ gut. Der Prozess wird von der Stichprobenauswahl über die Datensammlung bis zur Analyse bis auf kleine Einschränkungen umfassend und verständlich beschrieben. Die Kriterien der Vertrauenswürdigkeit werden erfüllt, indem beispielsweise ein Audit-Trail erstellt sowie eine Zusammenfassung der Themen, die bei der Datenanalyse entstanden, zur Überprüfung an die Teilnehmer gesandt wurde. Als Einschränkung sehen die Autorinnen, dass von den Resultaten nur ein Hauptthema erläutert und diskutiert wurde.

Trotzdem können aus dieser Studie wichtige Informationen im Bezug auf die Fragestellung gewonnen werden. Die Autorinnen erachten sie deshalb als relevant für diese Bachelorarbeit.

4.1.3 The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa

(Dures, E., Morris, M., Gleeson, K. & Rumsey, N., 2011)

Design/Ziel: Dures et al. (2011) wählten für ihre Studie einen induktiven qualitativen Ansatz aus. Da die Forscher einen Zugang zu den Erfahrungen, Gefühlen und sozialen Welten der Studienteilnehmer erhalten wollten, ist anzunehmen, dass die Studie ein phänomenologisches Design besitzt. Ziel der Studie war, die psychosoziale Auswirkung von Epidermolysis bullosa auf betroffene Erwachsene zu untersuchen und die damit verbundenen Unterstützungsbedürfnisse zu identifizieren. Es wurden folgende Forschungsfragen formuliert: In welcher Art und Weise kann Epidermolysis bullosa auf das Alltagsleben von betroffenen Erwachsenen einwirken? Was sind die psychosozialen Unterstützungsbedürfnisse von Erwachsenen mit EB?

Stichprobe: Die Forscher warben um Teilnehmer über Fachleute der Pflege und der Sozialfürsorge, die der Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association (DEBRA) angehörten. Diese kontaktierten potentielle Teilnehmer oder lieferten den Forschern Kontaktdaten, damit sie Informationen versenden konnten. Die Forscher stellten auch einen Aufruf ins Forum der DEBRA-Website und nahmen an einem 'outreach meeting' teil. Gesucht wurden Erwachsene im Alter von 18 und mehr Jahren, die an EB leiden. Zehn Männer und vierzehn Frauen mit EBS, DEB oder JEB nahmen an der Studie teil. Sie waren zwischen 21 und 89 Jahre alt.

Datenerhebung: Die semi-strukturierten Interviews wurden alle von derselben Forscherin durchgeführt. Vierzehn davon von Angesicht zu Angesicht, sieben telefonisch und drei via E-Mail. Die Interviews basierten auf einem Interviewablaufplan, der anhand von Daten, die in einer Fokusgruppe gesammelt worden waren, konstruiert wurde.

Resultate: Vier Hauptthemen tauchten in der Analyse auf. Ein Thema wurde nicht mit einbezogen, weil es sich auf Familienangehörige, die nicht den Fokus dieser Studie bilden, bezog. Die drei Hauptthemen handeln von der Kontrollierbarkeit der Auswirkungen

von EB, vom Verstehen der Krankheit und von ihrer einschränkenden Auswirkung auf das Leben von Betroffenen. Alle Hauptthemen beinhalten Unterthemen, welche die Sichtweisen und Erfahrungen der Teilnehmer einbeziehen.

Beurteilung: Die Autorinnen beurteilen diese Studie als qualitativ genügend. Ziel, Forschungsfragen sowie relevante Hintergrundinformation wurden aufgeführt und die Notwendigkeit der Studie wurde begründet. Die Stichprobenauswahl wurde beschrieben und die Teilnehmer wurden bis zur Datensättigung rekrutiert. Es fehlt jedoch eine detaillierte Beschreibung der Teilnehmer und des Kontextes. Der Prozess der Datensammlung wurde wieder gut beschrieben. Die induktive Datenanalyse wurde hingegen nur oberflächlich und die analytischen Entscheidungen überhaupt nicht beschrieben. Es wurden nur begrenzt Massnahmen ergriffen, um die Kriterien der Vertrauenswürdigkeit zu erfüllen. So wurden beispielsweise, um die Glaubwürdigkeit sicher zu stellen, die Daten während neun Monaten gesammelt und ein reflexiver Ansatz angewendet. Die Übertragbarkeit ist jedoch nicht gegeben, weil die Teilnehmer und der Kontext ungenügend beschrieben wurden. Der Forschungsprozess wurde ebenfalls nicht detailliert beschrieben und ist deshalb nicht immer nachvollziehbar.

Trotz der Qualitätsmängel wird diese Studie von den Autorinnen als sehr relevant für die Fragestellung angesehen. Besonders wichtig ist das dritte Hauptthema, welches aufzeigt, wie sich EB auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen in den verschiedenen Betätigungsbereichen auswirkt.

4.1.4 Quality of life in epidermolysis bullosa

(Horn, H. M. & Tidman, M.J., 2002b)

Design/Ziel: Diese quantitative Studie hat zum Ziel, die Auswirkungen der verschiedenen EB-Formen auf die Lebensqualität zu dokumentieren. Es wurden keine Forschungsfragen formuliert. Der angegebene Zweck der Studie lässt vermuten, dass es sich um ein Fall-Kontroll Design handelt, um die verschiedenen EB-Formen im Hinblick auf die Lebensqualität vergleichen zu können.

Stichprobe: Über das schottische EB-Register wurden Details zu allen in Schottland lebenden EB-Betroffenen ermittelt. Den über sechzehnjährigen wurden der Dermatolo-

gy Life Quality Index (DLQI) und ein erläuternder Brief zugesendet, den Eltern der Betroffenen unter sechzehn Jahren eine Kopie des Children's Dermatology Life Quality Index (CDLQI). Nach zwei Wochen wurde eine Erinnerung geschickt. Die Rücklaufquote betrug 48% und die schlussendliche Stichprobe setzte sich aus folgenden drei Gruppen zusammen: In Gruppe A waren 57 Erwachsene und 18 Kinder mit EBS, in Gruppe B 32 Erwachsenen und acht Kindern mit DEB und in Gruppe C befanden sich ein Erwachsener und vier Kinder mit RDEB-HS.

Datenerhebung: Die dermatologischen Lebensqualitätsfragebögen DLQI und CDLQI beinhalten zehn Fragen dazu, wie sehr EB das Leben der Teilnehmer in den vergangenen sieben Tagen beeinflusst hat. Die fünf möglichen Antworten sind ‚very much‘ (3), ‚a lot‘ (2), ‚a little‘ (1), ‚not at all‘ (0) und ‚not relevant‘ (0). Im DLQI beziehen sich die Fragen auf die Bereiche Symptome und Befinden, tägliche Aktivitäten, Freizeit, Arbeit und Schule, persönliche Beziehungen und Behandlung. Die Fragen des CDLQI beziehen sich auf die Bereiche Symptome und Befinden, Freizeit, Schule und Ferien, persönliche Beziehungen und Schlaf.

Resultate: Zur Präsentation der Resultate wurden die drei Gruppen nochmals in die Rubriken Kinder und Erwachsene unterteilt. Die Resultate widerspiegeln die breite Vielfalt von Problemen, die bei EB-Betroffenen vorzufinden sind. Der Mittelwert der Gesamtpunktzahl sowie die Mittelwerte der Extrempositionen der einzelnen Gruppen und Rubriken wurden genannt.

Beurteilung: Die Autorinnen beurteilen die Qualität dieser Studie als genügend. Horn et al. (2002) haben weder Hintergrundinformationen aufgeführt noch die Notwendigkeit der Studie sowie die Wissenslücke aufgezeigt. Die Stichprobenauswahl wurde detailliert beschrieben, das Geschlecht der Teilnehmer jedoch nicht genannt. Die drei Gruppen der Stichprobe sind nicht gleich gross, weshalb die Möglichkeit einer Stichprobenverzerrung besteht. Es wurden keine Angaben zur Reliabilität und Validität der verwendeten Fragebögen gemacht. Aufgrund der gewählten Datensammlungsmethode konnten die Forscher nicht kontrollieren, ob die richtige Person den Fragebogen ausgefüllt hat. Die Resultate könnten dadurch verfälscht sein. Da die Fragebögen nur zu einem Zeitpunkt ausgefüllt wurden, besteht die Möglichkeit einer saisonalen Verzerrung. Die Resultate

wurden zwar in Grafiken dargestellt, jedoch ungenügend erläutert und diskutiert. Ausserdem ist es schwierig, in den Grafiken die Dezimalwerte eindeutig abzulesen. Es werden Schlussfolgerungen und Begrenzungen der Studie genannt, jedoch keine Implikationen oder weiterführende Studien vorgeschlagen.

Trotz der Einschränkungen ist diese Studie relevant für die Fragestellung der Autorinnen, da sie sich mit den Problemen im Alltag von EB-Betroffenen befasst.

4.1.5 Quality of life in patients with epidermolysis bullosa

(Tabolli, S. Sampogna, F., Di Pietro C., Paradisi, A., Uras, C., Zotti, P., Castiglia, D., Zambruno, G. & Abeno, D., 2009)

Design/Ziel: Bei dieser quantitativen Studie handelt es sich um eine Querschnitts-Beobachtungsstudie. Die Ziele der Studie waren, die Lebensqualität in einer Gruppe von italienischen EB-Betroffenen zu erfassen, ihren Einfluss mit dem anderer wichtiger Hautkrankheiten zu vergleichen und die Belastung der Krankheit für die Betreuer der Betroffenen zu untersuchen.

Stichprobe: Die Namen der Teilnehmer wurden von der Datenbank des Istituto Dermatologico dell'Immacolata-IRCCS in Rom und der DEBRA Datenbank Italien bezogen. Nur Betroffene, deren Diagnose durch ein Immunofluoreszenzverfahren oder Transmissionselektronenmikroskopie nachgewiesen worden war, wurden einbezogen. 185 EB-Betroffene wurden telefonisch eingeladen, an der postalischen Befragung teilzunehmen. Insgesamt nahmen 125 Betroffene mit unterschiedlichen EB-Formen an der Studie teil. Davon waren 63 männlich und 62 weiblich. 28 Teilnehmer waren zwischen null und sieben Jahren alt, 18 zwischen acht und vierzehn Jahren alt und 79 Teilnehmer waren erwachsen (>14J.).

Datenerhebung: Die folgenden Fragebögen wurden an die Teilnehmer versandt und von ihnen ausgefüllt retourniert:

Der *Short Form-36* untersucht 36 Items, die sich in acht Kategorien unterteilen lassen: Körperliche Funktionsfähigkeit, körperliche Rollenfunktion, körperliche Schmerzen, allgemeine Gesundheitswahrnehmung, Vitalität, soziale Funktionsfähigkeit, emotionale

Rollenfunktion und psychisches Wohlbefinden (Bullinger & Kirchberger, 1998). Je höher die erreichte Punktezahl, desto besser ist die Gesundheit.

Der *Skindex-29* untersucht den Einfluss dermatologischer Krankheiten auf die Lebensqualität der Betroffenen. Dazu beantworten die Befragten 29 Fragen zu den Kategorien ‚symptom burden‘, ‚functioning‘ und ‚emotional burden‘. Je höher die erreichte Punktezahl, desto schlechter ist die Lebensqualität. In dieser Studie wurden nur einzelne Items des Assessments erfragt.

Mit dem *General Health Questionnaire-12* werden anhand von zwölf Items der allgemeine Gesundheitszustand erfragt und mögliche Hinweise auf Depression oder Angststörungen ermittelt.

Auch mit dem *EQ-5D* und dem *EQ-5D (child)* wird die Lebensqualität erfragt. Dabei werden fünf Bereiche thematisiert: ‚mobility‘, ‚self-care‘, ‚usual activities‘, ‚pain / discomfort‘ und ‚anxiety / depression‘. Für jeden Bereich gibt es die Levels ‚no problems‘, ‚some problems‘ und ‚severe problems‘.

Das *Patient Global Assessment* besteht aus einer 5-Punkte Skala, in der die Krankheit als ‚very mild‘, ‚mild‘, ‚moderate‘, ‚severe‘ oder ‚very severe‘ beurteilt wird.

Der *Family Strain Questionnaire* wurde von den Betreuern der Betroffenen ausgefüllt, um Probleme bezüglich der Betreuung zu erfassen.

Auch allgemeine Informationen wie persönliche Daten oder die Grösse der betroffenen Hautfläche wurden durch Fragebögen erfasst.

Resultate: Es wurden sowohl die Resultate der einzelnen Fragebögen erläutert als auch die Resultate der verschiedenen Assessments kombiniert, um mögliche Zusammenhänge zu erkennen.

Beurteilung: Die Autorinnen beurteilen diese Studie als qualitativ sehr gut. Die Validität und Reliabilität der eingesetzten Fragebögen ist gut und die Resultate sind ausführlich in Tabellen dargestellt. Tabolli et al. (2009) beschreiben einige mögliche Verzerrungen in ihrer Studie. So ist sie beispielsweise nicht komplett repräsentativ, da die Stichprobe aus einem nationalen Institut stammt.

Trotzdem sind die Resultate sehr relevant für die Fragestellung der Autorinnen, da die Studie sehr umfassend ist und verschiedene Bereiche der Handlungsfähigkeit beleuchtet.

4.2 Resultate der Hauptstudien dargestellt in der Struktur des Bielermodells

4.2.1 Verhaltensgrundformen

Haltung und Fortbewegung: Laut van Scheppingen et al. (2008) erfahren Kinder mit EB Schmerzen beim Gehen. Für schwerbetroffene Kinder sei es nicht möglich frei zu rennen. Auch in der Studie von Tabolli et al. (2009) geben 33% der Kinder und 59 % der Erwachsenen Probleme in der Mobilität an.

Umgang mit Gegenständen: Van Scheppingen et al. (2008) schildern in ihrer Studie, dass schwerbetroffene Kinder öfters Dinge um- oder herunterfallen lassen und Mühe haben, diese wieder aufzuheben. Auch Kinder mit einer leichten EB-Form haben Schwierigkeiten im Umgang mit Gegenständen. Beispielsweise könne ein leichtbetroffener Junge nicht die Türe mit dem Schlüssel öffnen.

Soziale Interaktion: Anders als die Norm auszusehen kann aus Sicht von Dures et al. (2011) für Erwachsene mit EB sozial und emotional blockierend sein und ihr Selbstvertrauen in sozialen Situationen stark herausfordern, was zu einer eingeschränkten sozialen Interaktion führt. Eine Betroffene gehe nicht mit anderen aus, weil sie aufgrund ihres Aussehens kein Selbstvertrauen habe. Ein anderer Betroffener versuche seine Krankheit dauernd zu verstecken, was sehr isolierend sei. Laut van Scheppingen et al. (2008) reagieren viele Kinder mit EB mit kritischen Aussagen, wenn sie von anderen Leuten angestarrt oder geneckt werden.

4.2.2 Grundfunktionen

Sensorisch: Verschiedene Studien zeigen auf, dass Schmerzen und Juckreiz zu den Hauptproblemen von Menschen mit EB gehören. Schmerz ist laut Dures et al. (2011) ein mühsames, nicht nachlassendes Symptom von EB, das für die Betroffenen besonders herausfordernd ist.

So antworteten in der Studie von Tabolli et al. (2009) im Fragebogen „Skindex-29“ 58% der Erwachsenen, ihre Haut sei oft oder immer empfindlich. 51% gaben an, dass ihre

Haut jucke und 40% berichteten, dass ihr Hautzustand brenne oder steche. Die Instrumente EQ-5D und EQ-5D (child) zeigten auf, dass 76% der Kinder und 82% der Erwachsenen Probleme mit Schmerzen und körperlichen Beschwerden haben.

Auch die Untersuchungen von van Scheppingen et al. (2008) zeigen, dass Kinder mit einer schweren EB-Form an starkem Juckreiz und starken Schmerzen während der Behandlung der Haut sowie bei Aktivitäten leiden. Auch leichtbetroffene Kinder berichten in der Studie von Schmerzen während alltäglichen Aktivitäten.

Laut Horn et al. (2002b) variiert die Ausprägung der Symptome Juckreiz, Entzündung und Schmerz je nach EB-Form und Alter. Die Resultate zeigen, dass sie bei Erwachsenen mit EBS mässig (1.6)⁵, bei Erwachsenen mit DEB ein wenig (1.2) und beim Erwachsenen mit RDEB-HS ‚very much‘ ausgeprägt sind. Bei Kindern mit EBS sind die Symptome stark (2.1), bei Kindern mit DEB mässig (1.6) und bei Kindern mit RDEB-HS stark bis sehr stark (2.7) ausgeprägt.

Motorisch: Betroffene leiden unter Bewegungseinschränkungen aufgrund von Kontrakturen in den Fingern (van Scheppingen et al., 2008).

Kognitiv: Die Studie von Dures et al. (2011) zeigt, dass der Schmerz der Haut es schwierig macht, sich auf etwas anderes zu konzentrieren.

Auch laut van Scheppingen et al. (2008) leiden betroffene Kinder aufgrund von Schlafmangel oder andauerndem Juckreiz unter grossen Konzentrationsschwierigkeiten.

Emotional: Verschiedene Studien zeigen, dass EB eine hohe emotionale Belastung für die Betroffenen bedeutet. So beschreiben Kinder in der Studie von van Scheppingen et al. (2008), dass es für sie belastend sei zu entscheiden, ob sie an Aktivitäten mit Freunden teilnehmen möchten, die Blasen und Schmerzen zur Folge haben. Ein Kind mit einer leichten Form von EB fühle sich oft als Aussenseiter, da es bei gewissen Aktivitäten nicht mitmachen könne. Die meisten der befragten Kinder haben Mühe mit den Reaktionen des Umfelds auf ihre Krankheit. Sie beschreiben, dass die Leute häufig starren oder sich über sie lustig machen.

⁵ Bei den in Klammern gesetzten Zahlen handelt es sich um Mittelwerte

Das Zurechtkommen mit den Bedenken bezüglich des Aussehens sowie mit den Ängsten bezüglich des Körperbildes ist auch aus Sicht von Dures et al. (2011) ein besonders schwieriger Aspekt im Lebens eines EB-Betroffenen. Ihre Bedenken verstärken die Wahrnehmung Betroffener, dass sie sich von anderen unterscheiden. Ihre Studie zeigt, dass es emotional und sozial blockierend sein kann, anders als die Norm auszusehen. Die Leute denken, dass die Haut dreckig oder ansteckend sei, was von Betroffenen als sehr belastend empfunden werde. Für eine Betroffene sei es schwierig, anders zu sein. Dies mache sie fertig. Dures et al. (2011) zeigen auch auf, dass die Betroffenen oft unglücklich über ihr "bekleidetes" Aussehen sind, welches entsteht, weil sie Missbildungen verbergen möchten oder ihre Haut schützen müssen. Sie fühlen sich eingeschränkt darin, was sie tragen können und in ihren Möglichkeiten, sich selbst durch Kleidung auszudrücken. Eine Betroffene müsse häufig an den Wochenenden vor dem Ausgehen weinen, weil sie nichts zum Anziehen finde.

In der Studie von Williams et al. (2011) beschreiben Kinder mit EBS, dass sie sich einsam und isoliert fühlen, da ihre Krankheit so selten ist. Viele Studienteilnehmer fühlen sich anders als ihre Peergruppe und von ihr ausgeschlossen. Ein Mädchen erlebe ein Gefühl des Versagens, da sie die Standards, mit denen sie sich vergleiche, nicht erreichen könne.

Untersuchungen von Horn et al. (2002b) zeigen, dass auch Scham und Befangenheit ein wichtiges Thema bei den Betroffenen ist. Die befragten Erwachsenen mit EBS oder DEB fühlen sich ein wenig (1.0; 1.0) beschämt oder befangen, während sich ein Erwachsener mit RDEB-HS 'very much' beschämt oder befangen fühlt wegen seiner Haut. Bei den Kindern fühlen sich diejenigen mit EBS oder DEB mittelmässig (1.4; 1.7) beschämt oder befangen, während die befragten Kinder mit RDEB-HS sich stark (2.3) beschämt oder befangen fühlen wegen ihrer Haut.

45% der von Tabolli et al. (2009) befragten Erwachsenen gaben an, sich oft oder sogar immer über den Zustand ihrer Haut zu ärgern und 34%, dass sie wütend über ihren Hautzustand seien. 52% der befragten Kinder und 41% der Erwachsenen haben Probleme mit Angst und Niedergeschlagenheit und 34% der Erwachsenen seien besorgt, ihr Hautzustand könnte sich verschlechtern.

Laut Dures et al. (2011) haben Betroffene Sorge im Bezug auf die Kinderplanung, da die Möglichkeit besteht, dass die Kinder EB erben könnten. Dies stellt ein Dilemma für Betroffene dar. Einige Betroffene finden, dass EB in alle Bereiche ihres Lebens eingedrungen sei. Sie fühlen sich verzweifelt, weil EB alle Lebensbereiche verunreinige und sie daran hindere, das Leben zu führen, welches sie sich wünschen.

4.2.3 Physische und psychische Voraussetzungen

Alter: In der Studie von Dures et al. (2011) finden einige Betroffene, dass EB im Erwachsenenalter handhabbarer sei als in der Kindheit. Als Erwachsene könnten sie ihre Umgebung und Aktivitäten regulieren und anpassen, um Auswirkungen auf die Haut zu minimieren. Auch die Untersuchungen von Tabolli et al. (2009) zeigen, dass Kinder mit EB mehr leiden als Erwachsene.

Geschlecht: Erwachsene Frauen hatten in der Studie von Tabolli et al. (2009) in allen Skindex-29 Bereichen höhere und in den Bereichen ‚Symptoms‘ und ‚Emotions‘ signifikant höhere Werte als Männer. Auch das Instrument SF-36 zeigte einen schlechteren Gesundheitsstatus bei Frauen als bei Männern in allen Bereichen. Statistisch signifikante Unterschiede zeigten sich in den Bereichen körperliche Funktionsfähigkeit, Vitalität und psychisches Wohlbefinden. Beim Instrument GHQ-12 waren mehr Frauen (48%) als Männer (16%) GHQ-positiv, was auf eine mögliche Präsenz von Angst und/oder Depressionen hinweist.

Ausdauer: 31% der in der Studie von Tabolli et al. (2009) befragten Erwachsenen antworteten, ihr Hautzustand mache sie oft oder immer müde.

4.2.4 Lebensbereiche

Aktivitäten des täglichen Lebens: In der Studie von Tabolli et al. (2009) zeigte sich, dass 29% der Kinder und 82% der Erwachsenen mit EB Probleme in der Selbstversorgung haben. Ausserdem gaben 52% der Kinder und 76% der Erwachsenen Schwierigkeiten in alltäglichen Aktivitäten an. Im Folgenden wird auf einzelne Aktivitäten des täglichen Lebens näher eingegangen.

Schlafen: Bei Kindern mit EB wirken sich die Hautprobleme negativ auf den Schlaf aus. Gemäss van Scheppingen et al. (2008) wird der Schlaf der betroffenen Kinder durch

den starken Juckreiz gestört. Sie seien aufgrund des Schlafmangels müde, was sie in den geplanten täglichen Aktivitäten beeinträchtige. Auch Horn et al. (2002b) beschreiben, dass der Schlaf von Kindern mit RDEB-HS stark (2.3) durch ihre Hautprobleme beeinträchtigt werde. Kinder mit EBS fühlen sich durch ihre Hautprobleme in ihrem Schlaf ein wenig bis stark und Kinder mit DEB nur ein wenig beeinträchtigt (1.7; 1.1).

Körperpflege: Gemäss van Scheppingen et al. (2008) nimmt der Verbandswechsel bei Kindern mit EB bis zu zweieinhalb Stunden pro Tag in Anspruch und verursacht starke Schmerzen. Bei der Wundpflege seien die Kinder auf Unterstützung angewiesen. Horn et al. (2002b) stellten die Frage, inwieweit die Behandlung der Haut für betroffene Erwachsene und Kinder ein Problem darstellt, zum Beispiel durch Wäsche, die schmutzig wird oder durch den Zeitaufwand. Der Erwachsene mit RDEB-HS habe auf diese Frage mit ‚very much‘ geantwortet. Auch für Kinder mit RDEB-HS stelle die Behandlung der Haut eine grosse Belastung dar (2.6). Kinder mit EBS und DEB erleben es als ein mittelmässiges (1.5; 1.4) und Erwachsene mit EBS und DEB nur als ein geringes Problem (0.7; 0.7).

Sexualität: In der Studie von Tabolli et al. (2009) gaben 27% der befragten Erwachsenen mit EB an, dass der Hautzustand ihr Sexleben oft oder immer beeinflusse. Laut Horn et al. (2002b) gaben Erwachsene mit DEB sehr wenig sexuelle Schwierigkeiten aufgrund von Hautproblemen und Erwachsene mit EBS überhaupt keine an (0.5; 0.3).

Essen und Trinken: Van Scheppingen et al. (2008) weisen in ihrer Studie darauf hin, dass Kinder mit EB Schmerzen beim Essen haben. Ein schwerbetroffenes Kind habe sogar angegeben, dass es überhaupt nicht mehr essen könne. Nicht nur für Kinder stellt die Nahrungszufuhr ein Problem dar. Gemäss Dures et al. (2011) haben auch Erwachsene mit EB Schwierigkeiten mit Schlucken. Grund dafür sei eine vernarbte Speiseröhre.

Sich kleiden: EB beeinflusst aus der Sicht von Dures et al. (2011) die Bekleidungspraktiken von betroffenen Erwachsenen. Sie bemühen sich, durch ihre Kleidung die Entstellungen zu verbergen oder die Schädigung der Haut zu verringern.

Auch Horn et al. (2002b) haben Erwachsene mit EB gefragt, wie stark ihre Haut die Auswahl der Kleidung beeinflusse. Der Erwachsene mit RDEB-HS habe mit ‚very much‘

geantwortet. Erwachsene mit EBS und DEB fühlen sich hingegen bei der Kleiderwahl nur ein wenig durch ihren Hautzustand beeinflusst (1.3; 1.0). Von Kindern mit EB wollten Horn et al. (2002b) wissen, wie häufig sie sich aufgrund ihrer Haut umziehen oder spezielle Kleider und Schuhe tragen müssen. Kinder mit EBS und RDEB-HS müssen dies viel (1.8; 2.0) und Kinder mit DEB etwas weniger häufig (1.4) tun.

Hausarbeit: Gemäss Horn et al. (2002b) fühlen sich Erwachsene mit EBS beim Einkaufen oder bei der Haus- und Gartenarbeit durch ihren Hautzustand wenig und Erwachsene mit DEB sehr wenig beeinträchtigt (1.3; 0.5).

Arbeit/Beruf: Laut Dures et al. (2011) haben einige Erwachsene aufgrund von EB ihren Arbeitsplatz verloren. Gründe dafür seien körperliche Symptome und Reaktionen des Umfelds auf die mit Blasen bedeckte Haut. Auch in der Studie von Tabolli et al. (2009) antworteten 43% der befragten Erwachsenen mit EB, dass ihr Hautzustand es ihnen schwer mache einer Arbeit nachzugehen. Gemäss Horn et al. (2002b) fühlen sich Erwachsene mit EBS wenig und Erwachsene mit DEB sehr wenig beim Arbeiten oder Studieren gestört aufgrund ihres Hautzustandes (1.0; 0.6).

Schule/Ausbildung: Die Studie von van Scheppingen et al. (2008) zeigt auf, dass schwerbetroffene Kinder aufgrund von Schlafmangel und ablenkendem Juckreiz in der Schule an Konzentrationsproblemen leiden. Dures et al. (2011) bestätigen die Konzentrationsschwierigkeiten, geben jedoch die schmerzende Haut als Grund dafür an. Betroffene Kinder hätten aufgrund ihrer schmerzenden Haut Schwierigkeiten, sich auf etwas anderes zu konzentrieren. Laut Horn et al. (2002b) wird die Schularbeit von Kindern mit EBS mittelmässig durch den Hautzustand beeinträchtigt (1.5). Kinder mit DEB und RDEB-HS hingegen fühlen sich darin nur ein wenig beeinträchtigt (1.0; 1.0).

Freizeit/Spiel: In der Studie von Tabolli et al. (2009) gaben 43% der befragten Erwachsenen mit EB an, dass sie aufgrund ihres Hautzustandes Schwierigkeiten haben, ihren Hobbies nachzugehen. Auch Horn et al. (2002b) haben EB-Betroffene zum Thema Freizeit befragt. Erwachsene mit EBS fühlen sich im Bezug auf soziale Kontakte oder Freizeitaktivitäten durch ihre Haut mittelmässig und Erwachsene mit DEB nur wenig beeinträchtigt (1.4; 0.7), während sich der Erwachsene mit RDEB-HS ‚very much‘ beeinträchtigt fühlt. Kinder mit RDEB-HS beeinträchtigt der problematische Hautzustand

stark bis sehr stark und Kinder mit EBS stark beim Ausgehen, Spielen oder bei der Ausführung von Hobbies (2.4; 1.9). Kinder mit DEB fühlen sich bei diesen Aktivitäten hingegen nur wenig beeinträchtigt (0.9). Dures et al. (2011) schildern, dass eine Betroffene aufgrund von Schmerzen jeweils früher vom Ausgang nach Hause gehen muss.

Gemäss Horn et al. (2002b) stellt der Sport für manche EB-Betroffene eines der grössten Probleme dar. Alle vier Kinder mit RDEB-HS meiden sportliche Aktivitäten ‚very much‘ (3.0). Kinder mit EBS meiden das Schwimmen oder andere Sportarten mittelmässig und Kinder mit DEB nur wenig (1.5; 1.0). Erwachsene mit EBS fühlen sich durch ihren Hautzustand bei sportlichen Aktivitäten mittelmässig und Erwachsene mit DEB wenig beeinträchtigt (1.5; 0.8).

Van Scheppingen et al. (2008) erklären, dass sogar leichtbetroffene Kinder an Aktivitäten wie Turnen oder Fussballspielen nicht teilnehmen können, weil das Risiko besteht, dass sie von einem Ball getroffen werden oder umfallen, was die Bildung von Blasen zur Folge hätte. Für diese Kinder sei es unangenehm, immer vorsichtig sein zu müssen, um Schmerzen zu vermeiden. Für gewisse Aktivitäten, wie zum Beispiel das Skaten, seien spezielle Massnahmen nötig, was ebenfalls als mühsam erlebt werde. Kinder mit einer leichten EB-Form vermeiden ausserdem Aktivitäten, bei denen ein hohes Risiko bestehe, aufgrund ihrer Krankheit ausgelacht zu werden, wie zum Beispiel Schwimmen oder das Duschen mit Fussballkollegen.

4.2.5 Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen

Materielle Voraussetzungen: In der Studie von van Scheppingen et al. (2008) wurde das Wetter häufig als Faktor genannt, welcher den Juckreiz beeinflusse. Warmes, sonniges Wetter mit hoher Luftfeuchtigkeit werde als sehr unangenehm empfunden.

Soziale und kulturelle Voraussetzungen: Die verschiedenen Studien zeigen, dass die Reaktionen des Umfelds ein grosses Problem für Betroffene darstellen.

Einstellungen der Leute gegenüber Behinderung im Allgemeinen, und speziell gegenüber einer seltenen Hautkrankheit, haben eine grosse Auswirkung auf das soziale Leben der Betroffenen, wie Dures et al. (2011) aufzeigen. Auch bei van Scheppingen et al. (2008) beschreiben Kinder, dass sie durch die Seltenheit der Krankheit in ihrem Umfeld

Unverständnis erleben, was dazu führt, dass sie sich mit ihren Erfahrungen alleine fühlen.

Je nach Sichtbarkeit der Krankheit können die Reaktionen des Umfelds unterschiedlich ausfallen. Betroffene, bei denen die Krankheit gut sichtbar ist, müssen laut Dures et al. (2011) häufig mit unschönen Reaktionen der Öffentlichkeit umgehen, inklusiv Starren, unschönen Kommentaren und diskriminierenden Handlungen. Das Abweichen von den gesellschaftlichen Normen, was ein attraktives Aussehen ist, könne für die Betroffenen sehr herausfordernd sein. Die Leute denken, dass die Haut dreckig oder ansteckend sei. Als eine Betroffene der Verkäuferin beim Bezahlen Geld reichte, habe diese einen Gummihandschuh angezogen, um es entgegenzunehmen. Für einen anderen Teilnehmer sei es besonders als Teenager schwierig gewesen, weil er Idealvorstellungen, die das Aussehen betreffen, nicht erfüllen konnte. Laut Dures et al. (2011) gebe es ausserdem viele Schwimmbäder, die Betroffenen den Eintritt verwehren, aus Angst, dass die Sichtbarkeit der Krankheit andere Kunden verunsichern könnte.

Die Sichtbarkeit der EBS im Gesicht und an den Händen wird laut Williams et al. (2011) von Betroffenen als besonders problematisch erlebt, weil sie zu Kommentaren und Fragen einlädt. Sie fühlen sich dadurch als Person beurteilt. Das Verhalten anderer sei ein wichtiger Faktor, welcher zu einem Gefühl von Andersartigkeit führe. Leute äussern sich manchmal offen zum abweichenden Aussehen der Kinder mit EBS. Einige Kinder, die an der Studie teilnahmen, wurden sich ihrer Erkrankung erst bewusst, als sie bemerkten, dass die Leute auf ihr Aussehen reagierten. Ein Mädchen habe mit sieben oder acht Jahren begonnen ihre Krankheit zu bemerken, weil Leute Kommentare machten. Eine weitere Erfahrung von Kindern mit EBS sei, dass andere Angst vor einer Ansteckung haben. Ein Mädchen habe ausserdem das Gefühl, dass das Verhalten ihrer Altersgenossen andeute, dass sie sie aus ihrer Gemeinschaft ausschliessen wollen. Auch von Erwachsenen gaben Kinder mit EBS Beispiele von einem Mangel an Verständnis und Sympathie an (Williams et al., 2011).

Bei Betroffenen, deren Krankheit nicht auf den ersten Blick sichtbar ist, oder die es schaffen, sie zu verstecken, tauchen andere Probleme auf. So erzählte in der Studie von Williams et al. (2011) ein Junge mit EBS, dass die Leute sagen, er würde ihnen et-

was vormachen. Die Unwissenheit der Leute gibt den Kindern mit EBS das Gefühl, dass andere ihre Einschränkungen, die ihnen aufgedrängt werden, nicht verstehen (Williams et al., 2011).

Auch in der Studie von van Scheppingen et al. (2008) erzählten Kinder, dass sie versuchen, die Krankheit zu verstecken und so gewissermassen unsichtbar zu machen. Ein Mädchen beschrieb, dass es jedoch genau diese Unsichtbarkeit sei, die oft dazu führe, dass andere nicht verstehen, welchen Einfluss die Krankheit auf ihr Leben habe.

Dures et al. (2011) zeigen ebenfalls auf, dass es für andere Menschen schwierig ist zu verstehen, was die Krankheit beinhaltet, wenn Betroffene erfolgreiche Strategien im Umgang mit ihrer Erkrankung angenommen haben. Da die Probleme der Betroffenen von aussen nicht auf den ersten Blick ersichtlich sind, bleiben notwendige Unterstützungsangebote oft aus.

Etwas weniger schwerwiegend empfinden die Teilnehmer der Studie von Horn et al. (2002b) die Probleme mit dem Umfeld. Sowohl Kinder mit EBS oder DEB als auch Kinder mit RDEB-HS gaben an, dass sie wenig (0.9; 1.1; 1.0) Schwierigkeiten mit Leuten, welche sie necken, mobben, meiden, ihnen Fragen stellen oder Namen nachrufen, haben.

5 Diskussion

Im folgenden Kapitel werden die Resultate aus den Hauptstudien diskutiert und mit weiterer Literatur ergänzt, verglichen und verknüpft. Dabei wird auf ergotherapierelevante Themen vertieft eingegangen.

5.1 Klinische Merkmale

Das Leitsymptom von EB ist traumainduzierte Blasenbildung der Haut (Schumann, 2009). Die Studien von Dures et al. (2011) und van Scheppingen et al. (2008) zeigen auf, dass diese häufig mit Schmerzen und Juckreiz verbunden ist. Betroffene leiden auch bei alltäglichen Aktivitäten unter Schmerzen und der Juckreiz wird durch das Wetter beeinflusst (van Scheppingen et al., 2008). Die Wundheilung raubt den Menschen mit EB ausserdem viel Energie und kann aufgrund starker Narbenbildung zu Kontrakturen führen (Tabolli et al., 2009; van Scheppingen et al., 2008).

Wie Horn et al. (2002b) aufzeigen, ist die Ausprägung der Symptome Juckreiz, Entzündung und Schmerz von der EB-Form und vom Alter abhängig. Bei der schweren EB-Unterform RDEB-HS seien die Symptome sowohl bei Erwachsenen als auch bei Kindern sehr stark ausgeprägt. Bei EBS und DEB zeigen die Resultate, dass Kinder an stärkeren Symptomen leiden als Erwachsene. Hingegen leiden gemäss Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) Erwachsene an stärkeren Schmerzen als Kinder mit derselben EB-Form. Dabei seien neben Betroffenen mit RDEB-HS auch diejenigen mit JEB sehr stark davon betroffen. Hall (2004) beschreibt, dass sich ihr Hautzustand aufgrund der Vernarbungen und Operationen über die Jahre verschlechtert habe. Die Autorinnen schliessen aus diesen gegensätzlichen Aussagen, dass nicht generell gesagt werden kann, ob Erwachsene oder Kinder stärker von den Symptomen betroffen sind. Mantovan und Peer (2009) weisen in ihrem Fallbericht ausserdem darauf hin, dass die verschiedenen Symptome bei einer Person unterschiedlich stark ausgeprägt sein können.

Van Scheppingen et al. (2008) erwähnen, dass bei Kindern Kontrakturen in den Fingern auftreten können. Weitere bewegungseinschränkende Symptome und Komplikationen wie beispielsweise Pseudosyndaktylien oder Kontrakturen an Füssen, Ellbogen und

Knien werden in Tabelle 1 im Kapitel 2.6 erwähnt. Gemäss Weiss und Prinz (2008a) können Verwachsungen an den Grosszehen das Halten des Gleichgewichts erschweren. Häufig werden die Füsse aufgrund von schmerzhaften Stellen nur teilbelastet, was ebenfalls zu Gleichgewichtsschwierigkeiten führen könne.

5.2 Auswirkung auf Haltung und Fortbewegung

Klinische Merkmale von EB, wie beispielsweise Schmerzen, Kontrakturen und Pseudosyndaktylien, können bei betroffenen Menschen zu Bewegungseinschränkungen führen.

So stellt die Bewegung im Fallbericht von Mantovan et al. (2009) eines der grössten Probleme einer jungen Frau mit JEB-nH dar. Sie könne nur wenige Schritte gehen, da minimaler Druck auf ihrer Haut eine intensive Blasenbildung und Schmerzen verursache. Die Betroffene sei deswegen stark von anderen Personen, insbesondere von ihren Eltern, abhängig. Längere Strecken bewältige sie mit dem Rollstuhl und dabei sei sie auf eine Begleitperson angewiesen. Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) weisen darauf hin, dass kein EB-Betroffener völlig schmerzfrei gehen und stehen könne.

Mantovan et al. (2009) zeigen desweiteren auf, dass die Fortbewegung auch durch die fehlende Energie der betroffenen Person erschwert werden kann. Eine junge Frau mit JEB-nH müsse häufig ein- bis zweimal pro Woche von der Schule fernbleiben, weil sie sich kaum oder gar nicht fortbewegen könne. Sie erhole sich dann den ganzen Tag im Bett, da die Wunden ihr viel Energie rauben.

Hall (2004) weist darauf hin, dass ein ungeeigneter Verband die Bewegung einschränken kann. Ein Verband müsse deshalb an schwierigen Stellen, wie beispielsweise an Gelenken, flexibel sein, damit sich die betroffene Person frei bewegen könne.

In keiner der Hauptstudien wird die Körperhaltung thematisiert. Die Ergotherapeuten Weiss und Prinz (2008b) greifen dieses Thema jedoch in ihrer Broschüre auf. Sie erklären, dass betroffene Kinder aufgrund der Gleichgewichtsprobleme Mühe mit der Aufrichtung des Körpers haben und dass ihr Gang deshalb unsicher, breitspurig und asymmetrisch sein könne.

Weiss et al. (2008b) weisen ausserdem darauf hin, dass sich aufgrund der eingeschränkten Bewegung ein Erfahrungsmangel im Bereich des Gleichgewichts, der Körperwahrnehmung und des Tastsinns entwickeln kann, da Wahrnehmung und Bewegung eine wechselseitige Einheit bilden.

5.3 Auswirkungen auf den Umgang mit Gegenständen

Gemäss den Hauptstudien wirken sich die Bewegungseinschränkungen der Betroffenen nicht nur auf die Fortbewegung, sondern auch auf den Umgang mit Gegenständen aus (van Scheppingen et al., 2008).

Auch Pehle, Siepe, Roessing, von Braunmühl und Safi (2001) betonen in ihrem Fallbericht, dass Beugekontrakturen der Hände, Pseudosyndaktylien und Handdeformitäten zu Funktionseinschränkungen der Hände führen und deshalb ernst zu nehmen sind. Mantovan et al. (2009) bestätigen dies und schildern beispielsweise, dass eine Betroffene Schwierigkeiten habe, eine Türe mit dem Schlüssel zu öffnen.

Die Schwierigkeiten der Betroffenen bei der Fortbewegung und im Umgang mit Gegenständen schränken sie in allen Lebensbereichen ein.

5.4 Auswirkung auf die Lebensbereiche

5.4.1 Aktivitäten des täglichen Lebens

Laut Tabolli et al. (2009) und van Scheppingen et al. (2008) stellen die Einschränkungen in den Aktivitäten des täglichen Lebens (ADL) für Kinder und Erwachsene mit EB eine Belastung dar. Dabei spielen die Komponenten Schmerz und Juckreiz eine wesentliche Rolle. Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) zeigen diesbezüglich Unterschiede zwischen den verschiedenen EB-Unterformen auf. Die Mehrheit der Erwachsenen mit EBS und knapp die Hälfte der Kinder mit derselben EB-Form erfahren bei der Durchführung von ADL nie Schmerzen. Bei den Betroffenen mit JEB und RDEB seien hingegen nur wenige schmerzfrei.

Gemäss van Scheppingen et al. (2008) leiden betroffene Kinder aufgrund von Juckreiz an Schlafproblemen. Sie seien deshalb tagsüber müde, was sie in den täglichen Aktivitäten beeinträchtigt. Mantovan et al. (2009) nennen in ihrem Fallbericht Schmerzen als weiteren möglichen Grund für Schlafschwierigkeiten. Laut Horn et al. (2002b) fühlen

sich Kinder mit EBS beim Schlafen stärker beeinträchtigt als Kinder mit DEB. Dies ist erstaunlich, da EBS oft, wie beispielsweise auf der Homepage der DEBRA-CH (2011), als leichtere EB-Form als DEB dargestellt wird.

Der Verbandswechsel stellt in den Hauptstudien ein grosses Thema dar. Er ist sehr zeitintensiv und verursacht starke Schmerzen (van Scheppingen et al., 2008). Laut Horn et. al. (2002b) stellt die Behandlung der Haut, besonders für Betroffene mit RDEB-HS, eine sehr grosse Belastung dar. Auch Mantovan et al. (2009) greifen das Thema Verbandswechsel in ihrem Fallbericht auf und betonen die enorme Belastung durch den Zeitaufwand und die starken Schmerzen. Auch das Waschen stelle ein grosses Problem dar, weil die Wassertropfen Schmerzen auf der Haut verursachen. Hall (2004) bestätigt, dass Verbandswechsel sehr schmerzhaft sind. Sie nehmen deshalb Medikamente, um die Schmerzen zu lindern.

Weiter sind laut Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) die Mehrheit der Kinder mit RDEB und JEB bei der Körperpflege auf Hilfe angewiesen. Rund ein Fünftel der Kinder mit RDEB und JEB beanspruche dabei vollständig Unterstützung. Die Mehrheit der Kinder mit RDEB und rund ein Drittel der Kinder mit JEB brauchen auch beim Baden Unterstützung. Kinder mit EBS oder DDEB brauchen hingegen kaum Hilfe bei der Körperpflege und beim Baden.

Auch beim Toilettengang zeigen sich Unterschiede in der Abhängigkeit zwischen den verschiedenen Unterformen. So brauchen laut Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) fast ein Drittel der Kinder mit JEB sowie ein Drittel der Kinder mit RDEB Unterstützung dabei. Kinder mit EBS seien hingegen kaum und Kinder mit DDEB gar nicht abhängig. Horn et al. (2002a) weisen darauf hin, dass Menschen mit DDEB häufig von Obstipation und Analfissuren betroffen sind.

Die Hauptstudien beschreiben, dass die Nahrungsaufnahme aufgrund einer vernarbten Speiseröhre und aufgrund von Schmerzen erschwert werde (van Scheppingen et al., 2008; Dures et al., 2011). Fine et al. (2002a) nennen weitere klinische Merkmale, die das Essen und Trinken erschweren können. Dazu gehören Dysphagie, orale Blasen und Zahnerkrankungen.

Laut Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) benötigen 26.7% der Kinder mit RDEB und 30.8% der Kinder mit JEB Unterstützung beim Essen. Jedoch seien nur 2.1% der Kinder mit EBS und keines der Kinder mit DDEB dabei auf Hilfe angewiesen.

Mantovan et al. (2009) erwähnen, dass eine Betroffene beim Essen im Umgang mit dem Messer Unterstützung brauche, da beim Schneiden viel Druck auf die Finger ausgeübt werde, was zu einer Blasenbildung führe. Gemäss Dures et al. (2011) können die Probleme beim Essen und Trinken auch soziale und emotionale Auswirkungen haben. Betroffene können sich aufgrund ihrer Schluckschwierigkeiten von alltäglichen sozialen Aktivitäten ausgeschlossen fühlen, wenn sie beispielsweise nicht mit Freunden essen gehen können.

EB beeinflusst laut Dures et al. (2011) die Bekleidungspraktiken von Betroffenen, wobei gemäss Horn et al. (2002b) insbesondere Kinder mit EBS und RDEB-HS davon betroffen sind. Während Dures et al. (2011) beschreiben, dass die eingeschränkte Kleiderwahl für Betroffene emotional belastend sein kann, fühlt sich Hall (2004) in der Kleiderwahl wenig eingeschränkt. Sie könne ohne Bedenken Röcke tragen, da ihr dünner Verband unter den Strümpfen nicht sichtbar sei.

Die Untersuchungen von Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) zeigen, dass etwas mehr als die Hälfte der befragten Kinder mit RDEB und JEB sowie einige Kinder mit EBS beim Anziehen teilweise auf Unterstützung angewiesen sind. Einige Kinder mit RDEB und einige mit EBS beanspruchen dabei vollumfängliche Hilfe.

Eine Betroffene schildert, dass sie insbesondere beim Öffnen und Schliessen des Hosenknotens sowie beim Schuhe schnüren auf Hilfe angewiesen sei, da diese Aktivitäten mit viel Druck auf die Haut verbunden seien (Mantovan et al., 2009).

Nur in einer Hauptstudie wurden Hausarbeiten thematisiert. Laut Horn et al. (2002b) fühlen sich Erwachsene mit DEB beim Einkaufen oder bei der Haus- und Gartenarbeit weniger beeinträchtigt als Erwachsene mit EBS.

Mantovan et al. (2009) beschreiben Schwierigkeiten, die eine Betroffene im Umgang mit Gegenständen beim Zubereiten von Mahlzeiten hat. Die junge Frau könne nicht alleine

Dosen und Tetra-Packungen öffnen. Weiter sei für sie das Schneiden mit einem Messer kaum möglich.

5.4.2 Arbeit/Beruf

In der Studie von Dures et al. (2011) werden sowohl körperliche Symptome als auch Reaktionen der Umwelt als mögliche Gründe genannt, weshalb Betroffene Schwierigkeiten haben einer Arbeit nachzugehen. Laut Horn et al. (2002b) fühlen sich jedoch Erwachsene mit EBS und DEB nur sehr wenig durch ihre Haut beim Arbeiten gestört.

Dures et al. (2011) beschreiben, welche positiven psychosozialen Auswirkungen es haben kann, wenn es Betroffenen gelingt normale Rollen einzunehmen, wie beispielsweise einer Arbeit nachzugehen. Eine Betroffene habe dank ihres Vollzeitjobs an Selbstvertrauen gewonnen, viele Freundschaften geschlossen und mehr an sozialen Aktivitäten teilgenommen. Einer Arbeit nachzugehen könne ausserdem ein Gefühl der Kontrolle über EB vermitteln.

5.4.3 Schule/Ausbildung

Laut Andreoli, Mozzetta, Angelo, Paradisi und Bonda (2002) ist die intellektuelle Entwicklung bei 90% der Betroffenen überdurchschnittlich hoch. Die Leistungen von Betroffenen am Arbeitsplatz und in der Schule seien adäquat, wobei drei Teilnehmer mit RDEB schlechtere Leistungen zeigten. Dies könne jedoch mit den eher schwierigen familiären Verhältnissen der drei Betroffenen zusammenhängen. Jedoch in der Studie von Feldmann, Weglage und Frosch (2011) zeigten Kinder mit RDEB-HS beträchtliche kognitive Defizite.

Die Hauptstudien zeigen, dass betroffene Kinder in der Schule aufgrund von Schmerzen, Schlafmangel oder Juckreiz an Konzentrationsschwierigkeiten leiden (Dures et al., 2011; van Scheppingen et al., 2008).

Gemäss Horn et al. (2002b) werden Kinder mit DEB und RDEB-HS bei der Schularbeit weniger durch ihren Hautzustand beeinträchtigt als Kinder mit EBS. Auch Erwachsene mit DEB fühlen sich beim Studieren weniger durch ihre Haut gestört als Erwachsene mit EBS.

Laut Mantovan et al. (2009) werde in der Schule das Schreiben als belastend empfunden, da der Druck auf die Finger zu Blasenbildung und Schmerzen führe.

Weiter fühlt sich gemäss Mantovan et al. (2009) eine Betroffene aufgrund ihrer Krankheit in der Ausbildung sowie der Berufswahl eingeschränkt. Die junge Frau werde wahrscheinlich die Uni nicht besuchen können, da sich diese weit weg von ihrem Zuhause befinde und sie stark von ihrer Familie abhängig sei.

Auch soziale Aspekte können für betroffene Kinder in der Schule eine grosse Rolle spielen. Ein Mädchen fühlt sich durch das Verhalten ihrer Altersgenossen aus der Gemeinschaft ausgeschlossen (Williams et al., 2011). Gemäss Margari et al. (2010) hingegen erleben die meisten Kinder mit EB befriedigende Beziehungen innerhalb und ausserhalb der Schule.

5.4.4 Freizeit/Spiel

Speziell Kinder und Erwachsene mit RDEB-HS fühlen sich laut Horn et al. (2002b) in Freizeitaktivitäten beeinträchtigt. Doch auch Betroffene von anderen EB-Unterformen erleben gemäss Dures et al. (2011) und van Scheppingen et al. (2008) grosse Einschränkungen in verschiedenen Freizeit- und Sportaktivitäten.

Hall (2004) erlebte viel Frust, als sich früher beim Tischtennis spielen die Verbände dauernd lösten und sie die Aktivität unterbrechen musste. Erst nach langem Ausprobieren fand sie das für sie optimale Verbandsmaterial, mit dem sie sich weniger eingeschränkt fühlte und sich mehr zu unternehmen traute.

Im Fallbericht von Mantovan et al. (2009) kann sich eine Betroffene aufgrund ihrer Bewegungseinschränkungen nur selten mit Freunden treffen. Wenn EB-Betroffene nicht an Freizeitaktivitäten, die in der Gruppe stattfinden, teilnehmen können, kann dies laut van Scheppingen et al. (2008) ein Gefühl der Isolation auslösen.

Für einen Betroffenen mit DDEB gehört es zu seiner Krankheit, Wege zu finden, um ein möglichst normales Leben führen zu können. So wurde er beispielsweise Football Trainer, ohne den Sport selber zu spielen und war Captain des College Cross Country Teams (Dietz, 2004).

5.5 Emotionale und soziale Auswirkungen

Die Resultate der Hauptstudien deuten darauf hin, dass emotionale Probleme sowie Schwierigkeiten mit dem sozialen Umfeld für viele EB-Betroffene zu den Hauptsorgen gehören. Dures et al. (2011), Williams et al. (2011) und van Scheppingen et al. (2008) machen deutlich, dass negative Reaktionen des Umfeldes bei den Betroffenen zu Frustration, Niedergeschlagenheit und einem Gefühl der Isolation führen können. Auch in weiteren Studien werden Emotionen und Beziehungen thematisiert. Dies bestätigt, dass es sich um einen wichtigen Aspekt der Krankheit handelt. Es fällt auf, dass Betroffene unterschiedlich damit umgehen. So erleben in der Studie von van Scheppingen et al. (2008) Kinder mit leichteren EB-Formen die Reaktionen des Umfeldes auf die Krankheit als negativer als Kinder mit einer schwereren Form. Aus Sicht der Autorinnen könnte dies daran liegen, dass bei schwerer betroffenen Kindern physische Probleme so stark im Vordergrund stehen, dass Reaktionen anderer Leute weniger Beachtung und Bedeutung geschenkt wird.

Ein Mann mit DDEB beschreibt, dass er seine Krankheit im Bezug auf emotionale Aspekte als Segen empfinde. Er sei gegenüber anderen Menschen sehr sensibel und habe eine kompromisslose Entschlossenheit, das Leben mit Körper, Geist und Seele auf das Vollste zu leben (Dietz, 2004). Daraus könnte geschlossen werden, dass EB-Betroffene eine hohe Sozialkompetenz haben. Dagegen sprechen jedoch die Resultate der Studie von Feldmann et al. (2011), die zeigen, dass Kinder mit EB eine deutlich schlechtere Sozialkompetenz und mehr emotionale Probleme haben als nicht betroffene Kinder. Andreoli et al. (2002) kommen hingegen zum Schluss, dass sich EB-Betroffene normal und oft sogar überdurchschnittlich gut persönlich entwickeln und dass sie sozial integriert und akzeptiert sind. Dazu sei jedoch eine gute Unterstützung und Förderung von Seiten des Umfelds wichtig.

Laut Dures et al. (2011) wirkt sich eine eingeschränkte soziale Interaktion negativ auf das Selbstvertrauen Betroffener aus, was sich wiederum hemmend auf die soziale Interaktion auswirkt. Laut van Scheppingen et al. (2008) haben betroffene Kinder das Gefühl, dass sie dauernd angestarrt werden. Dieses Gefühl werde durch ihre Sensibilität und durch ihr Bewusstsein, dass sie anders sind, verstärkt.

Eine erwachsene Betroffene ist der Meinung, dass sie sich im Gegensatz zu einem Kind einen gewissen Respekt verschaffen könne und die Möglichkeit habe, ihre Situation zu schildern und zu erklären (Mantovan et al., 2009). Auch andere Betroffene haben gelernt, die Reaktionen des Umfelds zu akzeptieren und Leute direkt darauf anzusprechen, wenn es ihnen zu viel wird (Dures et al., 2011). Dies zeigt auf, dass nicht alle Betroffenen ihre Krankheit gleich gut akzeptieren und sie auf Reaktionen des Umfelds unterschiedlich reagieren, was oft mit dem Alter und den Erfahrungen zusammenhängt.

Es wird deutlich, dass Betroffene mehr Probleme mit dem weiteren als dem näheren Umfeld haben. Die verschiedenen Studien berichten nämlich kaum von Problemen der Teilnehmer mit nahestehenden Personen. In der Studie von Horn et al. (2002b) gibt nur ein Betroffener mit RDEB-HS an, dass seine Haut Probleme in zwischenmenschlichen Beziehungen auslöse. Die übrigen Teilnehmer beschreiben wenige bis sehr wenige Probleme damit. So empfinden laut Margari et al. (2010) nur wenige Erwachsene mit EB Angst oder Sorge bezüglich emotionaler Beziehungen oder Sexualität.

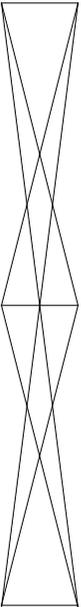
Untersuchungen zur Bedeutung der Krankheit für das nähere Umfeld zeigen jedoch, dass die Belastung sowohl für die Familie der Betroffenen als auch für Betreuer sehr gross ist (Tabolli et al., 2009). Laut Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2005) erleben besonders Eltern von Kindern mit JEB oder RDEB, dass sich die Krankheit negativ auf ihre Paarbeziehung auswirkt, was oft sogar eine Scheidung zur Folge hat. Instabile Familienverhältnisse haben laut Andreoli et al. (2002) wiederum negative Auswirkungen auf die psychosoziale Entwicklung der Betroffenen.

5.6 Psychische Auswirkungen

Die Hauptstudien sagen kaum etwas über psychische Aspekte der Krankheit aus. Studien, die die psychischen Auswirkungen von EB auf die Betroffenen genauer untersucht haben, kommen zu unterschiedlichen Resultaten. So wurden in der Studie von Margari et al. (2010) bei 80% der Teilnehmer psychiatrische Symptome festgestellt. Sowohl Erwachsene als auch Kinder seien betroffen und es bestehe kein enger Zusammenhang mit dem Schweregrad der Erkrankung. Hingegen zeigen die Untersuchungen von Andreoli et al. (2002), dass 85% der Teilnehmer eine adäquate psychosoziale Entwicklung haben. Sie weisen jedoch darauf hin, dass die Resultate ihrer Studie als „vorläufig“

zu betrachten seien. Die beiden Autorengruppen sind sich jedoch einig, dass das soziale Umfeld und insbesondere die Familie grossen Einfluss auf die psychische Disposition der Betroffenen haben. So sind laut Margari et al. (2010) die Zuneigung und der Zusammenhalt der Familie sehr wichtige Ressourcen, die den Betroffenen helfen, mit ihrer Krankheit umzugehen. Auch Andreoli et al. (2002) betonen die Wichtigkeit der Familie und weisen darauf hin, dass Menschen mit EB, die aus einem sozial instabilen Umfeld stammen, Schwierigkeiten in der psychosozialen Entwicklung aufweisen.

6. Schematische Darstellung der Resultate nach dem Bieler Modell

Materielle, soziale und kulturelle Voraussetzungen	LEBENSBEREICHE	VERHALTENSGRUNDFORMEN	GRUNDFUNKTIONEN	Physische und psychische Voraussetzungen	
<ul style="list-style-type: none"> - Warmes, sonniges Wetter mit hoher Luftfeuchtigkeit bewirkt Juckreiz (van Scheppingen et al., 2008). - Unwissenheit und Unverständnis im sozialen Umfeld (van Scheppingen et al., 2008; Dures et al., 2011) - Negative Reaktionen auf Sichtbarkeit der Krankheit, diskriminierende Handlungen, Starren, Meiden aus Angst vor Ansteckung (Williams et al., 2011; Dures et al., 2011) - Bewegungseinschränkendes Verbandsmaterial (Hall, 2004) 	Spiel/Freizeit <ul style="list-style-type: none"> - Schwierigkeiten, Hobbies oder sozialen Aktivitäten nachzugehen (Tabolli et al., 2009; Horn et al., 2002b) - Sport ist eines der grössten Probleme (Horn et al., 2002b) - Verzicht auf Sport wegen Verletzungsrisiko (van Scheppingen et al., 2008) 		sensorisch/motorisch <ul style="list-style-type: none"> - Schmerzen und Juckreiz (Dures et al., 2011; Tabolli et al., 2009; van Scheppingen et al., 2008; Horn et al., 2002b) - Bewegungseinschränkungen durch Kontrakturen in den Fingern (van Scheppingen et al., 2008) - Funktionseinschränkungen der Hände (Pehle et al., 2001) - Erfahrungsmangel im Bereich des Tastsinns (Weiss et al., 2008) 	<ul style="list-style-type: none"> - Nageldystrophien, Pseudosyndaktylien, Kontrakturen in Händen, Füssen, Ellbogen und Knien (Tabelle 1, Kapitel 2.6) - Symptome Juckreiz, Entzündung und Schmerz von der EB-Form und vom Alter abhängig (Horn et al., 2002) - Frauen haben in verschiedenen Assessments schlechtere Werte als Männer, was Gesundheitsstatus, Emotionen und psychisches Wohlbefinden betrifft (Tabolli et al., 2009). - Hautzustand macht müde (Tabolli et al., 2009; Mantovan et al., 2009) - Psychiatrische Symptome möglich (Margari et al., 2010) 	
	Aktivitäten des täglichen Lebens <ul style="list-style-type: none"> - Schlafstörungen wegen Hautzustand (van Scheppingen et al., 2008; Horn et al., 2002b) - Zeitintensiver und schmerzhafter Verbandswechsel (van Scheppingen et al., 2008; Horn et al., 2002; Mantovan et al., 2009; Hall, 2004) - Abhängigkeit bei Körperpflege und Toilettengang (Fine et al., 2004) - Erschwertes Schlucken und Schmerzen beim Essen (van Scheppingen et al., 2008; Dures et al., 2011) - Essen gehen mit Freunden nicht möglich durch Probleme beim Essen (Fine et al., 2004) - EB kann die Bekleidungspraktiken der Betroffenen beeinflussen (Dures et al., 2011; Horn et al., 2002b) - Zubereiten von Mahlzeiten schwierig (Mantovan et al., 2009) 		Haltung und Fortbewegung <ul style="list-style-type: none"> - Schmerzen beim Gehen und Stehen (van Scheppingen et al., 2008; Fine, Johnson, Weiner und Suchindran, 2004; Tabolli et al. 2009) - Abhängigkeit von Begleitperson und Rollstuhl bei längeren Strecken (Mantovan et al., 2009). - Mühe mit Aufrichtung des Körpers. Unsicherer, breitspuriger, asymmetrischer Gang möglich (Weiss et al., 2008) 		perzeptiv/kognitiv <ul style="list-style-type: none"> - Konzentrationsschwierigkeiten einerseits durch Juckreiz und Schmerz, andererseits durch Schlafstörungen (Dures et al., 2011; van Scheppingen et al., 2008). - Erfahrungsmangel im Bereich des Gleichgewichts und der Körperwahrnehmung (Weiss et al., 2008) - Kognitive Defizite bei RDEB-HS-Betroffenen möglich (Feldmann et al., 2011)
	Arbeit/Beruf und Schule/Ausbildung <ul style="list-style-type: none"> - Erhalten des Arbeitsplatzes aufgrund körperlicher Symptome und/oder Reaktionen des Umfelds erschwert (Dures et al., 2011; Tabolli et al., 2009). - Konzentrationsschwierigkeiten während Unterricht (van Scheppingen et al., 2008; Dures et al., 2011). - Einschränkung bei Berufswahl (Mantovan et al., 2009) 		Umgang mit Gegenständen <ul style="list-style-type: none"> - Gegenstände fallen aus der Hand oder werden umgestossen (van Scheppingen et al., 2008) - Türe mit Schlüssel öffnen nicht möglich (Van Scheppingen et al., 2008; Mantovan et al., 2009) - Unterstützung nötig beim Schneiden mit Messer und beim Öffnen von Dosen oder Tetra-Packungen (Mantovan et al., 2009) - Öffnen und Schliessen von Hosenkнопf sowie Schuhe schnüren erschwert (Mantovan et al., 2009) - Schwierigkeiten beim Schreiben mit Stift (Mantovan et al., 2009) 		emotional <ul style="list-style-type: none"> - Einsamkeit, Isolation (Williams et al., 2011; van Scheppingen et al., 2008) - Ängste bezüglich des Körperbildes und des Andersseins (Dures et al., 2011) - Angst und Sorge rund um Kinderplanung (Dures et al., 2011) - Ärger, Wut, Besorgnis wegen Hautzustand (Tabolli et al., 2009) - Angst und Niedergeschlagenheit (Tabolli et al., 2009)
			Soziale Interaktion <ul style="list-style-type: none"> - Niedriges Selbstvertrauen führt zu eingeschränkter sozialer Interaktion (Dures et al., 2011) - Versuche, die Krankheit zu verstecken, bewirken Isolation (Dures et al., 2011) - Kritische Aussagen als Reaktion auf Starren und Necken durch andere Leute (van Scheppingen et al., 2008) - Schlechte Sozialkompetenz bei Kindern mit EB (Feldmann et al., 2011) 		

(Nieuwesteeg-Gutzwiller & Somazzi, 2010)

7 Praxisbezug

Aufgrund des durch die Bachelorarbeit entstandenen Bildes der Handlungsfähigkeit von EB Betroffenen schildern die Autorinnen im folgenden Abschnitt verschiedene Möglichkeiten und Ideen, um in der Ergotherapie auf die vielseitige Problematik einzugehen.

7.1 Hilfsmittel und Adaptationen

In der Diskussion kristallisierte sich heraus, dass Menschen mit EB aufgrund von Funktionseinschränkungen der Hände Mühe im Umgang mit Gegenständen haben. Hilfsmittel und Adaptationen stellen Möglichkeiten dar, um Betroffenen den Alltag zu erleichtern und ihre Selbständigkeit zu fördern. Es ist deshalb wichtig, dass Ergotherapeuten Betroffenen und ihren Angehörigen diesbezüglich Beratung anbieten.

Eine Schlüsseldrehhilfe oder ein Schlüsselstäbchen können Menschen mit EB durch den besseren Halt und die Hebelwirkung das Drehen des Schlüssels erleichtern. Beim Schreiben kann der Druck auf die Finger beispielsweise durch eine Griffverdickung aus Schaumstoff minimiert werden. Weiss und Prinz (2008d) empfehlen EB-Betroffenen in ihrer Broschüre, beim Schreiben Ärmel aus leicht rutschenden Materialien zu tragen, damit der Arm gut auf dem Tisch gleitet und die Reibung reduziert wird. Ausserdem wird in der Broschüre darauf hingewiesen, dass bei stark ausgeprägten Einschränkungen der Hände der Einsatz eines Computers sinnvoll sein könne. Auch beim An- und Auskleiden können Hilfsmittel oder Adaptationen zu mehr Selbständigkeit beitragen. Ergotherapeuten können Menschen mit EB Schuhe mit Klettverschluss oder mit Drehschnürsenkeln empfehlen, da sie relativ einfach handhabbar sind. Auch bei Kleidungsstücken sind Klettverschlüsse aus demselben Grund Knöpfen oder Reissverschlüssen vorzuziehen. Laut Weiss et al. (2008d) kann an den Klettverschluss zusätzlich eine Schlaufe angebracht werden, um das Greifen zu erleichtern. Wollen Menschen mit EB nicht auf Reissverschlüsse oder Knöpfe verzichten, können gemäss Weiss et al. (2008d) grössere Knöpfe oder Reissverschlüsse mit einer Schlaufe verwendet werden. Eine weitere Möglichkeit stellt eine Knopfhilfe dar. Auch bei der Zubereitung von Mahlzeiten können laut Mantovan et al. (2009) EB-Betroffene von anderen Menschen abhängig sein. Ihre Selbständigkeit könnte beispielsweise durch einen elektrischen Dosenöffner oder ein Rüstmesser mit einem abgewinkelten und dicken Griff gefördert wer-

den. Das genannte Spezialmesser erfordert wenig Kraft beim Schneiden, wodurch die Finger entlastet werden. Das Öffnen eines Tetrapacks könnte durch eine selbstöffnende Schere mit einem verdickten Griff vereinfacht werden. Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) weisen darauf hin, dass einige Kinder mit EB Unterstützung beim Essen benötigen. Leichtes Essbesteck mit verdickten Griffen könnte diesen Kindern das Essen erleichtern. Weiss et al. (2008d) empfehlen EB-Betroffenen, scharfe Wellenschliffmesser zu verwenden und weisen ausserdem darauf hin, dass bei fehlender oder stark eingeschränkter Greiffunktion ein Besteckhalter mit Schlaufe eingesetzt werden kann. Laut van Scheppingen et al. (2008) fallen schwer betroffenen Kindern öfters Dinge um oder auf den Boden und sie haben Mühe, diese wieder aufzuheben. Ein Trinkbehälter kann beispielsweise sicherer gehalten und transportiert werden, wenn er zwei Griffe und eine gerippte Oberfläche hat. Eine Greifzange könnte zudem das Aufheben von Gegenständen erleichtern. Laut Horn et al. (2002b) fühlen sich einige EB-Betroffene beim Einkaufen etwas beeinträchtigt. Ein Einkaufstrolley könnte betroffenen Menschen den Einkauf erleichtern, da sie dadurch keine schweren Taschen tragen müssten. Die Hauptstudien zeigen auf, dass Betroffene Einschränkungen in der Fortbewegung erfahren. Mantovan et al. (2009) schildern zudem, dass eine Betroffene längere Strecken mit einem Rollstuhl bewältigen muss und dabei auf Unterstützung angewiesen ist. Ein elektrischer Rollstuhl könnte zu mehr Autonomie führen. Das Sitzkissen muss sorgfältig ausgewählt werden, um einen Dekubitus oder Blasenbildung am Gesäss vorzubeugen.

In der Ergotherapie sollen Menschen mit EB geeignete Hilfsmittel und Adaptationen kennenlernen. Aus Sicht der Autorinnen ist es wichtig, dass die Betroffenen im Gebrauch dieser Hilfsmittel und Adaptationen gut instruiert werden und die Möglichkeit erhalten, diese sowohl in der Therapie als auch zuhause auszuprobieren. Bei der Hilfsmittelabgabe sollte unbedingt der Platzaspekt und der Kostenpunkt berücksichtigt werden. Einige Hilfsmittel wie beispielsweise das Schlüsselstäbchen können mit wenig Aufwand und günstig selbst hergestellt werden. Desweiteren gilt zu beachten, dass die ausgewählten Hilfsmittel und Adaptationen, insbesondere für die Schule und den Beruf, nicht zu auffällig sind, damit das Gefühl der Andersartigkeit, das in der Studie von Williams et al. (2011) beschrieben wird, nicht noch zusätzlich verstärkt wird.

7.2 Therapiesetting

Auch bei der Gestaltung des Therapieraums muss Einiges berücksichtigt werden. Es ist wichtig, dass eine sichere Umgebung gegeben ist. Gefahren können minimiert werden, indem Stolperfallen wie beispielsweise auf dem Boden liegende Gegenstände entfernt oder Kanten und Ecken von Möbeln gepolstert werden. Als Alternative können gefährliche Stellen auffällig markiert werden. Diese Strategie könnte von den Betroffenen auch zu Hause übernommen werden. Neben den Sicherheitsvorkehrungen ist es wichtig, dass die Temperatur und Sonneneinstrahlung im Therapieraum nicht zu hoch sind, da Betroffene dies laut van Scheppingen et al. (2008) als unangenehm empfinden.

Um die Verletzungsgefahr während der Therapie zu reduzieren, sollten Personen mit EB grundsätzlich die Schuhe anbehalten dürfen. Laut Weiss et al. (2008b) können Ellbogen- und Knieschützer aus Neopren zusätzlichen Schutz bieten. Sollte sich die betroffene Person trotzdem während der Therapie verletzen oder sich einer ihrer Verbände lösen, dann ist es wichtig, dass geeignetes Verbandsmaterial zur Verfügung steht. Besonders bei Kindern sollte sich der Ergotherapeut von den Eltern instruieren lassen, wie ein Verband angelegt werden muss. Ausserdem darf die Infektionsgefahr nicht ausser Acht gelassen werden. Der Ergotherapeut muss sich bei der betroffenen Person beziehungsweise bei deren Eltern informieren, ob Materialien wie beispielsweise Erde oder Leim mit der Haut in Kontakt kommen dürfen.

Laut Tabolli et al. (2009) macht der Hautzustand einige Betroffene müde. Es ist deshalb wichtig, dass der Ergotherapeut wenn nötig Pausen einplant. Es kann auch sinnvoll sein, einen Wochenplan zusammen mit der betroffenen Person zu erstellen mit dem Ziel, ein Gleichgewicht zwischen Aktivität und Ruhe zu erhalten. Dabei ist es wichtig, neben den zeitintensiven und schmerzhaften Verbandswechseln auch bewusst angenehme Aktivitäten einzuplanen.

7.3 Prophylaxe von Kontrakturen und Syndaktylien

Laut Pehle et al. (2001) führen Beugekontrakturen der Hände, Pseudosyndaktylien und Handdeformitäten zu Bewegungseinschränkungen der Hände. Es gehört ebenfalls zu den Aufgaben der Ergotherapie, solchen Funktionseinschränkungen entgegenzuwirken.

Dem Zusammenwachsen der Finger kann gemäss Weiss und Prinz (2008c) durch das Einbandagieren der Hände entgegengewirkt werden. Der Verband werde so angelegt, dass er die einzelnen Finger voneinander trenne. Bei manchen Betroffenen können auch Kompressionshandschuhe eingesetzt werden. Zur Prophylaxe von Beugekontrakturen kann der Therapeut die Hand der betroffenen Person vorsichtig mit einer geeigneten Creme massieren und dabei die Fingergelenke und das Handgelenk in Extension bringen. Desweiteren können in der Therapie bewusst grössere Gegenstände eingesetzt werden. Greift beispielsweise ein betroffenes Kind nach einem grossen Ball, sind dafür eine Streckung und ein Abspreizen der Finger notwendig. Aktivitäten, die eine Stützreaktion der Hand provozieren, fördern die Extension der Finger und des Handgelenkes. Weiss et al. (2008c) stellen in ihrer Broschüre zudem Handübungen für Erwachsene und Fingerspiele für Kinder vor, um den Bewegungseinschränkungen entgegenzuwirken. Ausserdem empfehlen sie Nachlagerungsschienen zur Vorbeugung von Beugekontrakturen. Weiss et al. (2008c) betonen, dass die Schienen gut gepolstert sein müssen und dass die Betroffenen die Bandagen, welche zur Prophylaxe von Syndaktylien dienen, in der Schiene tragen sollen.

Weiter empfehlen Weiss et al. (2008a), auch die Füsse zu bandagieren, um Verwachsungen der Zehenzwischenräume vorzubeugen.

7.4 Wahrnehmungsförderung

Das Gleichgewicht von betroffenen Kindern kann gemäss Weiss et al. (2008b) gefördert werden, indem Kinder beispielsweise über Sandsäcke, Wippbretter und weiche Matratzen gehen. Auch das Hüpfen auf einem Hüpfkissen fördere das Gleichgewicht sowie die Propriozeption. Bei Erwachsenen hingegen kann das Gleichgewicht zum Beispiel mit Hilfe einer Koordinationswippe geschult werden. Es gilt zu beachten, dass die Umgebung mit Mappen gepolstert ist.

Um die Wahrnehmung der Füsse zu fördern, werden von Weiss et al. (2008b) Fussmassagen vorgeschlagen. Bei Kindern könne die Wahrnehmung spielerisch durch Fussparcours gefördert werden, indem die Kinder auf weiche Materialien wie Felle und Schwämme treten und deren Beschaffenheit wahrnehmen. Die Beweglichkeit der Füsse

könne bei Kindern beispielsweise gefördert werden, indem sie mit ihren Füßen mit Rasierschaum etwas auf einen Spiegel malen.

Zur Förderung des Tastsinns schlagen Weiss et al. (2008b) unter anderem vor, die Betroffenen Gegenstände aus einer mit Linsen gefüllten Wanne blind ertasten zu lassen.

7.5 Psychosoziale Aspekte

Die Diskussion hat zudem gezeigt, dass emotionale Probleme, die durch Stigmatisierung und negative Reaktionen des Umfeldes entstehen, zu den Hauptproblemen der Betroffenen zählen (Dures et al., 2011; Williams et al., 2011; van Scheppingen et al., 2008).

Die Autorinnen erachten es als wichtig, im Rahmen der Therapie das Selbstvertrauen der Klienten zu stärken und Erfolgserlebnisse zu schaffen. Zusätzlich können Strategien erarbeitet werden, wie sie mit den Reaktionen des Umfeldes umgehen können. So könnte beispielsweise mit einem Kind angeschaut werden wie es anderen erklären kann, dass seine Krankheit nicht ansteckend ist. Weiter können Ergotherapeuten, wenn vom Klienten gewünscht, mit Lehrern und Arbeitgebern Kontakt aufnehmen, um diese zu informieren oder in einem Schul- oder Arbeitsplatzbesuch auch die Mitschüler beziehungsweise Mitarbeiter über die Krankheit aufzuklären. Eine gute Ausklärung kann bewirken, dass das soziale Umfeld mehr Verständnis den EB-Betroffenen entgegenbringt. Dies ist besonders wichtig, wenn im schulischen oder beruflichen Kontext auf spezielle Bedürfnisse von Betroffenen Rücksicht genommen werden muss. Absenzen im Sport zum Schutz der Haut oder Pausen bei der Arbeit, wenn Juckreiz und Schmerz zu sehr ermüden, fallen auf und können auf Unverständnis stossen, wenn das Umfeld nicht informiert ist. Fällt auf, dass die emotionalen Probleme tiefgehender sind, ist es wichtig, den Klienten zusätzlich an einen Psychologen oder eine Psychologin zu verweisen.

Laut den Studien von Dures et al. (2011) und Williams et al. (2011) ist es ein Bedürfnis von Menschen mit EB, mit anderen Betroffenen in Kontakt zu kommen. Ein Austausch über Erfahrungen und Strategien mit Menschen, die Ähnliches durchleben, sei für sie sowohl psychologisch als auch praktisch nützlich. Es ist also für Ergotherapeuten wichtig, Angebote zu kennen, die es in der Schweiz gibt. Im Anhang wird die Selbsthilfeorganisation DEBRA-CH vorgestellt und wichtige Kontaktadressen genannt.

7.6 Angehörigenarbeit

Aus der Diskussion geht ebenfalls hervor, dass die Familie eine wichtige Ressource für die Betroffenen darstellen kann (Margari et al., 2010; Andreoli et al., 2002). Deshalb ist zu empfehlen, Angehörige in die Therapie einzubeziehen. Besonders bei Kindern ist es wichtig, die Eltern zu unterstützen und ihnen Entlastungsmöglichkeiten aufzuzeigen, da die Situation für sie, wie aus den Studien von Tabolli et al. (2009) und Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2005) hervorgeht, sehr belastend sein kann. Die Entscheidungsfindung der Eltern, wie stark sie ihr betroffenes Kind beschützen oder es zum Ausprobieren von Dingen ermutigen sollen, ist schwierig, wie der Artikel von Jaret (2004) deutlich macht. Hall (2004) ist dankbar, dass ihre Eltern ihr ermöglicht haben, trotz Verletzungsrisiken möglichst normal aufzuwachsen und sie nicht überbehütet haben.

Auch im Bezug auf die geschilderten Probleme bietet DEBRA-CH (2011a) Unterstützung an.

8 Schlussfolgerungen

Die Resultate dieser Bachelorarbeit zeigen auf, dass Menschen mit EB stark in ihrer Handlungsfähigkeit eingeschränkt sind. Die Probleme sind vielfältig und wirken sich auf alle Lebensbereiche aus. Laut dem ErgotherapeutInnen-Verband Schweiz (2011) steht die Handlungsfähigkeit im Mittelpunkt der ergotherapeutischen Behandlung. Diese Bachelorarbeit bestätigt somit die bedeutende Rolle, welche die Ergotherapie im interdisziplinären Team bei der Behandlung EB-Betroffenen einnimmt.

Weiter machen die Ergebnisse deutlich, dass die Beeinträchtigungen in der Handlungsfähigkeit der Betroffenen stark variieren können. Dabei spielen verschiedene Faktoren eine wichtige Rolle. Oft gehen aus den verschiedenen Studien unterschiedliche, manchmal sogar widersprüchliche Resultate hervor. Daraus schliessen die Autorinnen, dass es sehr wichtig ist, auf jeden Klienten individuell einzugehen und nicht aufgrund der EB-Form auf den Schweregrad der Einschränkungen zu schliessen. DEBRA-CH (2011b) bezeichnet EBS als leichte, JEB als mittlere und DEB als schwere Form von EB. Diese Bachelorarbeit zeigt jedoch auf, dass jemand mit EBS nicht automatisch weniger in seiner Handlungsfähigkeit eingeschränkt ist als jemand mit DEB.

Weiter gibt sie einen Eindruck, welches Spektrum von Problematiken die Handlungsfähigkeit EB-Betroffener beeinflussen kann. Dabei haben sich aus der Literatur zwei Hauptthemen herauskristallisiert. Auf der einen Seite verursachen Symptome wie Schmerzen und Narbenbildung Bewegungseinschränkungen und behindern diverse Aktivitäten. Auf der anderen Seite führen Stigmatisierung und negative Reaktionen des sozialen Umfeldes bei Betroffenen zu emotionalen Problemen. Im Bieler Modell werden diese Zusammenhänge erkennbar und die umfassende Darstellung bildet eine Grundlage zur Entwicklung ergotherapeutischer Interventionen.

Im Praxisbezug zeigen die Autorinnen mögliche Ideen auf, wie die Probleme, die aus der Literatur hervorgegangen sind, in der Ergotherapie angegangen werden können. So können Ergotherapeuten, die in der Praxis mit EB-Betroffenen konfrontiert werden, mit Hilfe dieser Bachelorarbeit einen Überblick über die möglichen Einschränkungen der Handlungsfähigkeit sowie Ideen für ein mögliches Vorgehen in der Therapie erhalten.

9 Limitationen

Da die verwendete Literatur nicht aus der Schweiz und nur ein kleiner Teil davon aus dem deutschsprachigen Raum stammt, ist die Übertragung von Resultaten, die im Zusammenhang mit kulturellen Aspekten stehen, kritisch zu betrachten.

Verwendete quantitative Studien, wie beispielsweise die Studie von Fine, Johnson, Weiner und Suchindran (2004) weisen auf Probleme in den verschiedenen Lebensbereichen hin, erläutern diese jedoch nicht. Dadurch ist oft unklar, worin das Problem genau besteht. Dies zu wissen wäre jedoch wichtig, um Implikationen für die Praxis ableiten zu können.

Desweiteren geht wenig aus den Ergebnissen hervor, wie sich EB auf die Handlungsfähigkeit von Säuglingen und die frühkindliche Entwicklung auswirkt. Die Autorinnen sind der Meinung, dass zu dieser Altersgruppe mehr geforscht werden müsste.

Auch zum Kindler-Syndrom wurden nur wenige Informationen gefunden. Dies könnte damit zusammenhängen, dass diese Unterform erst seit 2009 zu den EB-Hauptformen gezählt wird.

10 Literaturverzeichnis

- Andreoli, E., Mozzetta, A., Angelo, C., Paradisi, M. & Foglio Bonda, P. G. (2002). Epidermolysis Bullosa. Psychological and Psychosocial Aspects. *Dermatology and Psychosomatics*, 3, 77-81.
- Bruckner-Tuderman, L., Traupe, H. & Krieg, T. (2007). Die Situation seltener Hautkrankheiten in Deutschland. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*, 50, 1541-1547.
- Bullinger, M. & Kirchberger, I. (1998). *SF-36. Fragebogen zum Gesundheitszustand. Handanweisung*. Göttingen: Hogrefe.
- Burger-Rafael, M. (2009). Physical medicine and epidermolysis bullosa. In J.D. Fine & H. Hintner (Eds.), *Life with Epidermolysis Bullosa (EB): Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy* (S. 278-286). Wien: Springer.
- Deutscher Verband der Ergotherapeuten e.V. (2004). *Berufsprofil Ergotherapie*. Idstein: Schul-Kirchner Verlag GmbH.
- Dietz, M. J. (2004). A day in the life of a patient with DDEB. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 51, 58-59.
- Dowling, G. B. & Meara, R. H. (1954). Epidermolysis bullosa resembling juvenile dermatitis herpetiformis. *British Journal of Dermatology*, 66, 139-143.
- Dures, E., Morris, M., Gleeson, K. & Rumsey, N. (2011). The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa. *Qualitative Health Research*, 21, 771-782.
- Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association Austria. (2011). *Wir brauchen Ihre Hilfe!* Heruntergeladen von <http://www.debra-austria.org/>
- DEBRA-CH. (2011a). *DEBRA-CH*. Heruntergeladen von <http://www.schmetterlingskinder.ch/de/debra-ch/debra-ch/index.html>
- DEBRA-CH. (2011b). *Was ist EB?* Heruntergeladen von http://www.schmetterlingskinder.ch/de/debra-ch/ueber_eb/index.html
- ErgotherapeutInnen-Verband Schweiz. (2011). *Neue Definition Ergotherapie*. Heruntergeladen von <http://www.ergotherapie.ch/index.cfm?Nav=21&ID=414>
- ErgoXchange. (2009, September). Messages posted to http://www.ergotherapie.de/foren/topic.asp?topic_id=15748&forum_id=1&auth=25866&M

- Feldmann, R., Weglage, J. & Frosch, M. (2011). Cognitive Function in Patients with Epidermolysis Bullosa: Social Adjustment and Emotional Problems. *Klinische Pädiatrie*, 224, 22-25.
- Fine, J.-D., Eady, R. A. J., Bauer, E. A., Bauer, J. W., Bruckner-Tuderman, L., Heagerty, A., Hintner, H., Hovnanian, A., Jonkman, M. F., Leigh, I., McGrath, J. A., Mellerio, J. E., Murrel, D. F., Shimizu, H., Uitto, J., Vahlquist, A., Woodley, D., Zambruno, G. (2008). The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 58, 931-950.
- Fine, J.-D., Eady, R. A. J., Bauer, E. A., Briggaman, R. A., Bruckner-Tuderman, L., Christiano, A., Heagerty, A., Hintner, H., Jonkman, M. F., McGrath, J., McGuire, J., Moshell, A., Shimizu, H., Tadini, G., Uitto, J. (2000). Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: Report of the Second International Consensus Meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 42, 1051-1066.
- Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M., Stein, A., Cash, S., Deleoz, J., Devries, D. T., Suchindran, C. (2004a). Genitourinary complications of inherited epidermolysis bullosa: experience of the National EB Registry and review of the literature. *The Journal of Urology*, 172, 2040-2044.
- Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M., Stein, A., Cash, S., Deleoz, J., Devries, D., T., Suchindran, C. (2004b). Inherited epidermolysis bullosa and the risk of death from renal disease: experience of the National EB Registry. *American Journal of Kidney Diseases*, 44, 651-660.
- Fine, J.-D., Johnson, L., Weiner, M., Stein, A., Cash, S., Deleoz, J., Devries, D. T., Suchindran, C. (2005). Pseudosyndactyly and musculoskeletal deformities in inherited epidermolysis bullosa: experience of the National EB Registry, 1986- 2002. *Journal of Hand Surgery*, 30, 14-22.
- Fine, J. D, Johnson, L. B., Weiner, M. & Suchindran, C. (2004). Assessment of mobility, activities and pain in different subtypes of epidermolysis bullosa. *Clinical and Experimental Dermatology*, 29, 122-127.

- Fine, J. D., Johnson, L. B., Weiner, M. & Suchindran, C. (2005). Impact of inherited epidermolysis bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size. *British Journal of Dermatology*, 152, 1009-1014.
- Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M. & Suchindran, C. (2007). Tracheolaryngeal complications of inherited epidermolysis bullosa. *Laryngoscope*, 117, 1652-1660.
- Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M. & Suchindran, C. (2008a). Cause-specific risks of childhood death in inherited epidermolysis bullosa. *The Journal of Pediatrics*, 152, 276-280.
- Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M. & Suchindran, C. (2008b). Gastrointestinal complications of inherited epidermolysis bullosa: cumulative experience of the National EB Registry. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 46, 147-158.
- Fine, J.-D. & Lanschuetzer, C. M. (2009). Epidermolysis bullosa and cancer. In J.-D. Fine & H. Hintner (Eds.), *Life with Epidermolysis Bullosa (EB)* (S. 116-131). Wien: Springer-Verlag.
- Hall, S. (2004). Life, epidermolysis bullosa and chasing tornadoes. *Journal of wound care*, 13, 405-406.
- Has, C., Yordanova, I., Balabanova, M., Kazandjieva, J., Herz, C., Kohlhase, J., Bruckner-Tuderman, L. (2008). A novel large FERMT1 (KIND1) gene deletion in Kindler syndrome. *Journal of Dermatological Science*, 52, 209–212.
- Horn, H. M. & Tidman, M. J. (2002a). Clinical investigations: The clinical spectrum of dystrophic epidermolysis bullosa. *British Journal of Dermatology*, 146, 267-274.
- Horn, H. M. & Tidman, M. J. (2002b). Quality of life in epidermolysis bullosa. *Clinical and Experimental Dermatology*, 27, 707-710.
- Jaret, P. (2004). Saving Genia. *Health*, 18, 136-141.
- Kern, J. S. & Has, C. (2008). Update on diagnosis and therapy of inherited epidermolysis bullosa. *Expert Review of Dermatology*, 3, 721-733.
- Kielhofner, G. (1995). *A Model of Human Occupation: Theory and Application*. Baltimore: Lippincott.

- Lanschuetzer, C. M. & Fine, J.-D. (2009). Classification and molecular basis of hereditary epidermolysis bullosa. In J.-D. Fine & H. Hintner (Eds.), *Life with Epidermolysis Bullosa (EB)* (S. 6-23). Wien: Springer-Verlag.
- Law, M., Stewart, D., Pollock, N., Letts, L., Bosch, J. & Westmorland, M. (1998). *Critical Review Form - Quantitative Studies*. Heruntergeladen von McMaster University website: <http://www.srs-mcmaster.ca/Portals/20/pdf/ebp/quantreview.pdf>
- Letts, L., Wilkins, S., Law, M., Stewart, D., Bosch, J. & Westmorland, M. (2007). *Critical Review Form - Qualitative Studies (Version 2.0)*. Heruntergeladen von McMaster University website: http://www.srs-mcmaster.ca/Portals/20/pdf/ebp/qualreview_version2.0.pdf
- Lipnick, R. L. & Stanerson, B. S. (1992). Physical Rehabilitation of Epidermolysis Bullosa Patients. In A.N. Lin & D.M. Carter (Eds.), *Epidermolysis bullosa: basic and clinical aspects* (S. 252-260). New York: Springer-Verlag.
- Mantovan, F. & Peer, C. (2009). Die Lebensqualität der Patienten mit Epidermolysis bullosa hereditaria: Ein qualitativer Fallbericht. *Pflegewissenschaft*, 11, 661-668.
- Margari, F., Lecce, P. A., Santamato, W., Ventura, P., Sportelli, N., Annicchiarico, G., Bonifazi, E. (2010). Psychiatric Symptoms and Quality of Life in Patients Affected by Epidermolysis Bullosa. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 17, 333-339.
- Nieuwesteeg-Gutzwiller, M. T. & Somazzi, M. (2010). Handlungsorientierte Ergotherapie – Das Bieler Modell [computer software]. Bern: Verlag Hans Huber.
- Nieuwesteeg-Gutzwiller, M. T. & Somazzi, M. (2010). *Handlungsorientierte Ergotherapie – Das Bieler Modell als Grundlage für Ausbildung und Praxis*. Bern: Verlag Hans Huber.
- Orfanos, C. E. & Garbe, C. (2002). *Therapie der Hautkrankheiten*. Berlin: Springer-Verlag.
- Pehle, B., Siepe, P., Roessing, C., von Braunmühl, N., & Safi, A. (2001). Operative Behandlung deformierter Hände bei Epidermolysis bullosa dystrophica. *Monatsschreiben Kinderheilkunde*, 149, 691-695.
- Schumann, H. (2009). Epidermolysis bullosa: Ein Update. *Der Hautarzt*, 60, 614-621.

- Schumann, H., Beljan, G. & Bruckner-Tuderman, L. (2001). Epidermolysis bullosa: Eine interdisziplinäre Herausforderung. *Deutsches Ärzteblatt*, 98, 1559-1563.
- Shemanko, C. S., Horn, H. M., Keohane, S. G., Hepburn, N., Kerr, A. I., Atherton, D. J., Tidman, M. J., Lane, E. B. (2000). Laryngeal involvement in the Dowling-Meara variant of epidermolysis simplex with keratin mutations of severely disruptive potential. *The British Journal of Dermatology*, 142, 315-320.
- Tabolli, S., Sampogna, F., Di Pietro, C., Paradisi, A., Uras, C., Zotti, P., Castiglia, D., Zambruno, G., Abeni, D. (2009). Quality of life in patients with epidermolysis bullosa. *British Journal of Dermatology*, 161, 869–877.
- Van Scheppingen, C., Lettinga, A. T., Duipmans, J. C., Maathuis, C. G. B., & Jonkman, M. F. (2008). Main Problems Experienced by Children with Epidermolysis Bullosa: a Qualitative Study with Semi-structured Interviews. *Acta Dermato Venereologica*, 88, 143–150.
- Weiss, H. & Prinz, F. (2008a). Füße. In DEBRA Austria (Ed.), *Selbständig durch den Alltag mit Epidermolysis bullosa: Tipps und Hinweise aus ergotherapeutischer Sicht von der Kindheit bis zum Erwachsenenalter* (S. 114-127). Wien: Jentzsch.
- Weiss, H. & Prinz, F. (2008b). Motorische Entwicklung und Wahrnehmung. In DEBRA Austria (Ed.), *Selbständig durch den Alltag mit Epidermolysis bullosa: Tipps und Hinweise aus ergotherapeutischer Sicht von der Kindheit bis zum Erwachsenenalter* (S. 14-31). Wien: Jentzsch.
- Weiss, H. & Prinz, F. (2008c). Ergotherapeutische Versorgung der Hände. In DEBRA Austria (Ed.), *Selbständig durch den Alltag mit Epidermolysis bullosa: Tipps und Hinweise aus ergotherapeutischer Sicht von der Kindheit bis zum Erwachsenenalter* (S. 82-95). Wien: Jentzsch.
- Weiss, H. & Prinz, F. (2008d). Selbständig im Alltag. In DEBRA Austria (Ed.), *Selbständig durch den Alltag mit Epidermolysis bullosa: Tipps und Hinweise aus ergotherapeutischer Sicht von der Kindheit bis zum Erwachsenenalter* (S. 36-77). Wien: Jentzsch.
- Williams, E. F., Gannon, K. & Soon, K. (2011). The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative study. *Journal of Health Psychology*, 16, 701-710.

10.1 Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Bild Bieler Modell (2007). Heruntergeladen von

http://www.bielermodell.ch/wp/media/bieler_modell-jan2007.pdf

10.2 Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: EB-Hauptformen und häufigste Unterformen

Tabelle 2 (Anhang): Adressverzeichnis DEBRA-CH

11 Danksagung

Wir möchten uns herzlich bei Andrea Citrini bedanken, die uns während des Prozesses dieser Bachelorarbeit unterstützt und begleitet hat. Weiter geht unser Dank an die DEBRA Stiftungen Schweiz und Österreich, die uns für Fragen zur Verfügung gestanden sind. Herzlichen Dank ausserdem an Christa Bernleithner und Barbara Lang für das Korrekturlesen dieser Bachelorarbeit.

12 Eigenständigkeitserklärung

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

Lang Flurina

Ort/Datum _____ Unterschrift _____

Bernleithner Milena

Ort/Datum _____ Unterschrift _____

13 Anhang

13.1 Wörteranzahl

Abstract: 199 Wörter

Bachelorarbeit: 12401 Wörter

13.2 DEBRA-CH

Der Verein DEBRA-CH wurde 1998 von Menschen mit EB sowie von Eltern von Betroffenen gegründet. Unter dem Namen DEBRA treten global Selbsthilfeorganisationen und Interessensgemeinschaften für Menschen mit EB auf. DEBRA-CH ist Teil von DEBRA International, ein internationales Netzwerk von EB-Gruppen.

In der Schweiz lebende Personen mit EB und deren Angehörige können sich mit ihren Anliegen an die DEBRA-CH wenden. Der Verein vermittelt fachspezifische medizinische Betreuung sowie Beratung bei Rechtsfragen, berät in Fragen des täglichen Lebens, bietet finanzielle Unterstützung sowie Ferien und Erholung für Betroffenen und deren Eltern. Ausserdem organisiert DEBRA-CH Weiterbildungen und Workshops für Betroffene, deren Eltern und Pflegefachpersonen und setzt sich für die EB-Forschung ein.

In der folgenden Tabelle sind wichtige Kontaktadressen aufgeführt, welche DEBRA-CH auf ihrer Homepage angibt.

Tabelle 2: Adressverzeichnis DEBRA-CH

Geschäftsstelle	DEBRA-CH
Präsidentin:	Tanja Pauli
	Birkenweg 102
	3123 Belp
	Telefon 079 304 90 54
	debra@schmetterlingskinder.ch

EB-Insel am Universitätsspital Bern:	Dr. Kristin Kernland Lang
	Klinik und Polyklinik für Dermatologie
	Inselspital
	3010 Bern

Epidermolysis bullosa und ihr Einfluss auf die Handlungsfähigkeit der Betroffenen

	Telefon 031 632 21 11 ebinsel@ebinsel.ch
Forschung:	Prof. Dr. Yann Barrandon EPFL - Station 15 1015 Lausanne Telefon 021 693 16 33 Fax 021 693 16 85 yann.barrandon@epfl.ch
Kontakt französische Schweiz :	Trudi Dupont Chemin Pro de Narre 17 1907 Saxon Telefon 027 744 27 85 Fax 027 744 26 03 tdupont@saxon.ch
Internationales Netzwerk der nationalen DEBRA-Gruppen:	DEBRA International Am Heumarkt 27/3 1030 Wien, Österreich Telefon +43 876 40 30-0 office@debra-international.org www.debra-international.org
