

draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

INFORMATIONSSCHREIBEN

FORSCHUNGSTITEL: QoL4Dravet – Messung der Lebensqualität bei Dravet-Syndrom

SPONSOR: Die Studie wird von der Dravet Syndrome European Federation gefördert.

EINLEITUNG, ZIELE UND DATENVERARBEITUNG

Wir laden Sie ein, an einer wissenschaftlichen Studie teilzunehmen, die sich auf die Lebensqualität von Menschen mit Dravet-Syndrom (DS) und ihren Angehörigen konzentriert. Die Messung der Lebensqualität dieser Bevölkerungsgruppe und ihrer Betreuer ist von entscheidender Bedeutung, um die Komplexität der negativen Auswirkungen des DS zu verstehen, zu identifizieren und den Mangel an Ressourcen hervorzuheben, mit denen Familien zurechtkommen müssen.

Ziele

1. Erfassen der Evidenz auf der Grundlage von PRO (Patient Reported Outcomes) über die Lebensqualität von Menschen mit DS und ihren Familien.
2. Erstellen eines ersten Datensatzes, der für folgende Zwecke verwendet werden kann:
 - Datenanalyse und Veröffentlichung der Ergebnisse in wissenschaftlichen Artikeln zur Sensibilisierung für das DS;
 - Veröffentlichung der wichtigsten Ergebnisse über die DSEF-Website und ihre sozialen Kanäle;
 - anschließende Bereitstellung der Daten zur Nutzung durch Forscher und Kliniker.

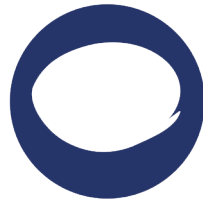
Datenverarbeitung

Die für die Studie gesammelten Daten werden anonym erfasst. Es werden keine personenbezogenen oder identifizierenden Daten direkt oder indirekt von den Teilnehmern des Fragebogens erhoben. Die gesammelten Daten werden nur in zusammengefasster Form für die beschriebenen Forschungszwecke und die Veröffentlichung und nicht für andere Zwecke verarbeitet. Die Daten werden in digitalen Archiven/auf digitalen Plattformen in Übereinstimmung mit den Forschungs- und Studienzwecken, für die sie erhoben werden, gespeichert, wobei der Schutz und die Sicherheit der gesammelten Informationen gewährleistet ist. Wenn die Ergebnisse des Fragebogens weitergegeben werden, stellen wir sicher, dass keine Einzelpersonen identifiziert werden können.

DER FRAGEBOGEN

Mit den folgenden Informationen möchten wir Ihnen korrekte und ausreichende Informationen zur Verfügung stellen, damit Sie eine bewusste Entscheidung darüber treffen können, ob Sie an dieser Studie teilnehmen möchten. Bitte lesen Sie diese Informationen sorgfältig durch und schreiben Sie uns bei Fragen an die folgende E-Mail-Adresse: info@dravet.eu

Merkmale des Fragebogens



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

- **EINFACHHEIT** – Der Fragebogen ist kurz und einfach mit 31 Fragen, die in etwa 20 Minuten beantwortet werden können. Er wurde in 11 Sprachen übersetzt: englisch, spanisch, italienisch, französisch, deutsch, niederländisch, polnisch, norwegisch, kroatisch, portugiesisch und serbisch.
- **DRAVET-SPEZIFISCH** – Der Fragebogen wurde unter Berücksichtigung des aktuellen Stands der Technik (umfassende Überprüfung der bisherigen Maßnahmen) fertiggestellt und von einem multidisziplinären Dravet-Expertengremium, dem auch Patientenvertreter angehören, überprüft.
- **DUALITÄT** - Bei der Beantwortung des Fragebogens können Sie eine oder beide verfügbaren Optionen wählen:
 1. Antwort als Betreuer
 2. Antwort aus der Perspektive Ihres Kindes mit Dravet-Syndrom

Es ist wichtig, dass die Teilnehmer sowohl für sich selbst als Betreuer als auch im Namen der ihnen nahestehenden Person mit DS antworten.

Bei der Beantwortung im Namen der Person mit DS müssen die Betreuer, soweit möglich, einen beobachtenden Ansatz beibehalten, und die Antworten sollten auf beobachtbaren Ereignissen und Erfahrungen aus der Vergangenheit basieren.

Einleitung

Dieser Fragebogen konzentriert sich auf die Lebensqualität der vom Dravet-Syndrom (DS) Betroffenen und ihrer Angehörigen. Das Dravet-Syndrom (DS) ist eine seltene Krankheit, die durch eine entwicklungsbedingte epileptische Enzephalopathie gekennzeichnet ist, die Kinder in einem frühen Alter betrifft, medikamentenresistent ist und schwere kognitive, verhaltensbezogene und motorische Beeinträchtigungen (Dravet, 2011) verursacht, begleitet von anhaltenden Anfällen und Störungen der Sprache, der Mobilität, des Lernens und des Schlafs (Lagae et al., 2019; Skluzacek et al., 2011; Villas et al., 2017). Diese Gruppe der Erkrankten ist aufgrund wiederholter Anfälle einem hohen Risiko eines plötzlichen Todes (SUDEP) ausgesetzt, was bei den Eltern zu großer Sorge führt (Nolan et al., 2016; De Liso et al., 2016). All dies führt zu einer Verschlechterung der Lebensqualität der Kinder mit DS selbst und ihrer Betreuer (Wolff et al., 2006).

Derzeit konzentrieren sich die Behandlungen darauf, die Anfälle des Kindes mit DS zu kontrollieren, in der Regel durch oder in Kombination mit Medikamenten gegen Anfälle, die in der Regel nicht heilend wirken und Nebenwirkungen wie Müdigkeit, kognitive oder Verhaltensstörungen mit sich bringen und für die Pflegenden kompliziert zu verabreichen sind (Chiron & Dulac, 2011; Genton, 2000). Aktuelle Studien berichten über negative Auswirkungen von DS auf die Pflegepersonen, die sich hauptsächlich auf die körperliche und geistige Gesundheit und sogar auf soziale Beziehungen und wirtschaftliche Ressourcen beziehen, und legen nahe, dass DS einen großen Einfluss auf ihr Leben hat (Jesen et al., 2017). Ebenso wurde darauf hingewiesen, dass die Lebensqualität von Minderjährigen mit DS im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung geringer ist, insbesondere wenn schwerere und häufigere Anfälle auftreten (Lagae et al., 2018). Patienten mit DS benötigen kontinu-



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

ierliche und komplexe Unterstützung, was sich erheblich auf die Lebensqualität der Familie auswirkt (Nolan et al., 2008).

Die Erstellung eines spezifischen Fragebogens zur Bewertung der Lebensqualität dieser Gruppe von Erkrankten und ihrer Betreuer ist von entscheidender Bedeutung, um die Komplexität der negativen Auswirkungen von DS zu verstehen, zu identifizieren und den Mangel an Ressourcen hervorzuheben, mit denen Familien zurechtkommen müssen.

Die Projektkonzeption wurde vom wissenschaftlichen Leiter der DSEF und dem DSEF-Vorstand vorangetrieben, die in den verschiedenen Phasen der Entwicklung des Fragebogens mit der Universität Nebrija zusammenarbeiteten, koordiniert von Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia.

Erstellung und Validierung des Fragebogens: Methodik

Die Erstellung und Validierung des Fragebogens umfasste die folgenden Phasen:

Phase 1.

Entwicklung: Es wurden Bausteine entwickelt, mit denen die Lebensqualität von DS-Patienten und ihren Familien bewertet werden kann – mit besonderem Fokus auf soziale, psychologische, familiäre und wirtschaftliche Aspekte.

Die Anfangsphase dieser Arbeit basierte auf dem Datensatz von Salom et al. (2023). Im Rahmen der Childhood Rare Epilepsy Social Impact Assessment (CRESIA) wurden Daten von 298 Teilnehmenden erhoben – darunter viele Eltern von Kindern mit Dravet-Syndrom.

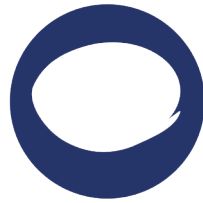
Um die Fragen auszuwählen, die die Lebensqualität von Betroffenen und ihren Familien am treffendsten beschreiben, wurde eine deskriptive Analyse der Antworten durchgeführt – aufgeschlüsselt nach Frage und Teilnehmergruppe

Nachdem die Antworten zunächst ausgewertet wurden, um die Auswahl an Fragen gezielter einzugrenzen, folgte eine weitere Analyse, um die Struktur des Bewertungsbogens zur Lebensqualität zu überprüfen. Dabei sollte sichergestellt werden, dass die endgültigen Fragen wirklich die wichtigsten Lebensbereiche abdecken.

Mit dieser zweiten Auswertung wollte das Forschungsteam überprüfen, ob die ausgewählten Fragen tatsächlich die verschiedenen Aspekte der Lebensqualität erfassen, die bei Menschen mit Dravet-Syndrom in besonderer Weise betroffen sind.

Diese zweite Analyse ist ein wichtiger Schritt bei der Entwicklung von Fragebögen, vor allem wenn es darum geht, etwas so Komplexes wie die Lebensqualität (LQ) genau zu messen. Im Gegensatz zur ersten Analyse, bei der Muster oder Zusammenhänge in den Antworten ohne konkrete Erwartungen gesucht wurden, ging es bei der zweiten Auswertung darum, gezielt zu prüfen, ob bestimmte Annahmen stimmen.

Diese Annahmen basierten auf vorherigem Wissen, theoretischen Überlegungen oder den ersten Ergebnissen. Mit dieser strukturierten Methode sollte überprüft werden, ob die ausgewählten Fragen tatsächlich das messen, was sie sollen – nämlich die Lebensqualität von Menschen mit Dravet-Syndrom (DS)



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

Phase 2.

Überprüfung der Inhalte und Auswahl der ersten Version des Fragebogens (Inhaltsvaliditätsstudie und Auswahl der ersten Version des Fragebogens): Nachdem der Fragebogen entwickelt worden war, wurde er in einem zweistufigen Bewertungsverfahren überprüft. Dabei beurteilten einerseits internationale medizinische Fachleute mit Erfahrung im Bereich Dravet-Syndrom den Fragebogen. Andererseits wurden auch Angehörige von Menschen mit DS einbezogen, um ihre Sichtweise einzubringen.

Basierend auf dem Feedback dieser beiden Gruppen wurden einzelne Fragen überarbeitet, ergänzt oder entfernt, um die Verständlichkeit und Aussagekraft des Fragebogens weiter zu verbessern.

Phase 3.

Überprüfung der inhaltlichen Struktur (Konstruktvaliditätsanalyse): Die einzelnen Fragen wurden thematisch zusammengefasst, um zu prüfen, ob sie gemeinsam bestimmte übergeordnete Bereiche der Lebensqualität abbilden. Ziel war es herauszufinden, ob sich eine stabile inhaltliche Struktur erkennen lässt, die dem Fragebogen zugrunde liegt.

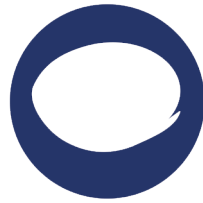
Phase 4.

Überprüfung der Zuverlässigkeit des Fragebogens (Zuverlässigkeitsanalyse des Instruments): Eine ausgewählte Gruppe von Teilnehmenden, die bestimmte Kriterien erfüllte, füllte den Fragebogen aus. Anschließend wurde eine statistische Auswertung durchgeführt, um zu prüfen, wie zuverlässig der Fragebogen die Lebensqualität misst.

Der Fragebogen umfasst

- ✔ Soziodemografische Informationen: Familienstruktur, finanzielle Situation, Bildungsniveau und Pflegeverantwortung.
- ✔ Gesundheitszustand der betroffenen Person: Anzahl und Schweregrad der Anfälle, Krankenhausbesuche, aktuelle Behandlungen und Medikamente.
- ✔ Psychisches Wohlbefinden: Emotionale Belastung, Stresslevel und allgemeine Lebenszufriedenheit sowohl der betroffenen Personen als auch ihrer Familien.
- ✔ Soziale Unterstützung: Zufriedenheit mit sozialen Beziehungen, Gefühle der Isolation oder verfügbare Unterstützungsnetzwerke.
- ✔ Körperliche Gesundheit und Alltagsbewältigung: Schlafqualität, körperliche Beschwerden und Fähigkeit zur Selbstversorgung.
- ✔ Zugang zu medizinischer Versorgung und Unterstützungsdiensten: Inanspruchnahme von Therapien, finanzielle Belastungen und Versorgungslücken.

FORSCHUNGSTEAM



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

Der Fragebogen wurde vom Nebrija-Forschungszentrum für Kognition/Centro de Investigación Nebrija en Cognición (CINC) der Universität Nebrija unter der Leitung von Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia entwickelt. Es besteht aus festangestellten Junior- und Senior-Kognitionsneurowissenschaftlern, Forschern in der Ausbildung, die sich voll und ganz der Forschungstätigkeit widmen, und einer beeindruckenden Gruppe von assoziierten Forschern von internationalem Renommee. Insgesamt sind 27 Forscher am CINC tätig: 20 erfahrene promovierte Wissenschaftler und 7 Doktoranden in der Ausbildung. Mit zunehmender wissenschaftlicher Aktivität und einem stetigen Wachstum des Zentrums leitet das CINC derzeit hochkompetitive öffentliche und private Forschungsprojekte der BBVA-Stiftung, der staatlichen Forschungsagentur der spanischen Regierung und der Gemeinschaft Madrid.

VORTEILE UND RISIKEN EINER TEILNAHME AN DER STUDIE

Die Teilnahme an dieser Studie ist mit keinerlei Risiko verbunden. Die Teilnahme an dieser Studie bringt den Teilnehmern keine direkten Vorteile. Diese Studie soll jedoch dazu beitragen, die Lebensqualität von Patienten und Familien, die von DS betroffen sind, besser einschätzen zu können und Schlussfolgerungen zu ziehen, die zur Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit DS und ihren Familien und Betreuern beitragen können.

FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG

Die Teilnahme an der Studie ist mit keinerlei finanzieller Vergütung verbunden.

VIELEN DANK FÜR IHRE MITARBEIT!