

Eine Untersuchung der Versorgungssituation von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in der Schweiz (Projekt Care-NMD-CH)

Kurzbericht Phase A: Analyse der aktuellen Versorgungssituation

Dr. Veronika Waldboth, Hannele Hediger, Gabriela Nemecek, Ramona Fröhli, Dr. Mirjam Mezger, Prof. Dr. Maria Schubert

Einleitung

Neuromuskuläre Erkrankungen (NMD) sind seltene genetische Erkrankungen, die schwerwiegende Auswirkungen auf betroffene Personen und ihre Familien haben (Cohen & Biesecker, 2010; Magliano et al., 2015; Pangalila et al., 2012; Uttley et al., 2018; Waldboth et al., 2016). Zu den häufigsten NMDs gehören Muskeldystrophien (MD), Spinale Muskelatrophien (SMA) und die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS). Es wird geschätzt, dass in der Schweiz rund 600 Personen mit ALS leben (Schweikert, 2015). Im Jahr 2020 waren in der Schweiz 285 MD- und SMA- Betroffene registriert (Swiss Registry for Neuromuscular Disorders, 2021).

Betroffene Personen sind mit fortschreitendem Muskelschwund, Schwäche, wiederkehrenden Gesundheitskrisen und begrenzter Lebenserwartung konfrontiert (Amato & Russell, 2008; Brandsema & Darras, 2015). Derzeit gibt es keine primäre kausale Therapie für die große Mehrheit der NMDs. Aufgrund von Verbesserungen der symptomatischen Behandlung und neuen Technologien und Therapien überleben Betroffene heute länger als je zuvor. Pflegende Familienangehörige sind dadurch für längere Zeit steigenden Pflegeanforderungen, einer hohen Belastung und einem erhöhten Risiko in Bezug auf gesundheitliche Probleme ausgesetzt (Waldboth et al., 2021). Zu den schwierigsten Krankheitsstadien zählen die Diagnose, der Gehverlust und große Lebensübergänge, wie der Übergang eines betroffenen Jugendlichen in das Erwachsenenalter und das späte Stadium der Erkrankung.

Die Versorgung von NMD ist komplex und erfordert einen koordinierten, interprofessionellen Betreuungsansatz (Andersen et al, 2012; Birnkrant, et al., 2018a, b, c; Bushby et al., 2005, 2010 a, b; Finkel et al. 2018, Mercuri et al. 2018). Heute tragen in der Schweiz sieben Neuromuskuläre Zentren (NMZ) für Betroffene zu einer hohen Qualität der Versorgung bei. Aufgrund der Vielzahl gesundheitlicher und psychischer Probleme dieser Personen ist eine angemessene Versorgung und die Koordination der Dienstleistungen herausfordernd und zeitaufwändig. Hinzu kommen Ressourcenmangel und Kostendruck, welche die finanzielle Nachhaltigkeit der Versorgungskoordination für Betroffene gefährden. Betroffene Familien würden vom Angebot eines evidenz- und familienzentrierten NMD-Care Managements profitieren (Waldboth et al., 2016, 2021).

Das Projekt Care-NMC-CH untersuchte, wie die aktuelle Versorgungssituation von Menschen mit NMD und ihren Familien in der Schweiz ist. Ziel war es in einer ersten Phase den Status Quo zu beschreiben und Bereiche zu identifizieren, die gut funktionieren und solche, die verbessert werden können. Auf der Grundlage dieser Erkenntnisse wird ein evidenzbasiertes und familienzentriertes Konzept für ein NMD-Care Management entwickelt. Dieses Konzept soll im Rahmen einer koordinierenden Dienstleistung durch NMD-Care Manager_innen in den NMZ umgesetzt und bezüglich des Nutzens für Betroffene und ihre Familienangehörigen, für das interdisziplinäre Betreuungsteam und für die Gesundheitsorganisation bewertet werden.

Methode

Dieses Projekt nutzt quantitative und qualitative Methoden in der Datenerhebung und -analyse, welche sich in Kombination gut eignen, um komplexe Versorgungssituationen wie die von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu untersuchen (Burns & Grove, 2009; Westhues et al., 2008). In der ersten Projektphase wurden Daten mittels Interviews (von Oktober 2020 - Februar 2021) und anschliessender Online-Fragebogenerhebung (von Februar bis Mai 2021) erhoben und statistisch bzw. qualitativ ausgewertet. Teilnehmende waren NMD Betroffene, ihre Angehörigen, Mitglieder des interprofessionellen Behandlungsteams und Vertreter_innen von Interessengruppen (z.B. Patientenorganisationen).

Organisationen, die bei der Rekrutierung unterstützten, waren: Fachpersonen der NMZ, Patientenorganisationen, Langzeitpflegeeinrichtungen und Register. Dieses Projekt ist national angelegt und umfasst mehrere Gesundheitseinrichtungen in drei Schweizer Sprachregionen. Es wurde durch die zuständige Ethikkommission geprüft und genehmigt (BASEC-Nr. 2020-01882) und wird unter Einhaltung der Schweizer Gesetzgebung und des Datenschutzgesetzes durchgeführt.

Ergebnisse

Aus der Analyse der Daten resultierte eine Beschreibung der Versorgungssituation und der Qualität der Versorgung von NMD Betroffenen und ihren Familien in der Schweiz. Es konnten insgesamt 52 Personen interviewt werden, darunter 11 Betroffene, 11 Angehörige, 22 Fachpersonen und 10 Interessensvertreter_innen. Zusätzlich wurden Daten von 360 Personen aus der Online-Fragebogenerhebung eingeschlossen, davon waren 167 Betroffene, 107 Angehörige, 66 Fachpersonen und 20 Interessensvertreter_innen.

In der Stichprobe der **Betroffenen** (167) waren Frauen mit 49% und Männer mit 51% etwa gleich stark vertreten. Sie waren durchschnittlich 49.6 (SD = 16.5) Jahre alt und lebten mit vielen unterschiedlichen NMDs. Von den Befragten wurden 30% in keinem NMZ behandelt. Die **Lebensqualität** (QoL) der Betroffenen wurde mit dem WHOQOL – BREF auf einer Skala von 0 bis 100 gemessen, wobei 100 eine sehr hohe Lebensqualität bedeutet (Angermeyer et al., 2000). Die Betroffenen bewerteten ihre umweltbezogene QoL mit 71.6 (SD = 14.6) am höchsten, ihre physische QoL mit 56.9 (SD = 18.1) am niedrigsten. Sie gaben im Durchschnitt eine **Selbstwirksamkeit** von 29 (SD = 5,3) auf einer Skala von 10-40 an, welche die persönliche Einschätzung der eigenen Kompetenz zur Bewältigung von Schwierigkeiten und Barrieren im Alltag misst (Schwarzer & Jerusalem, 1995). Im Durchschnitt bewerteten die Betroffenen die Qualität der allgemeinen Versorgung in der Schweiz als gut (72.7, SD = 20.8) und die Qualität der Versorgung im NMZ als hoch (75.3, SD = 25.2) (Skala 0-100). Die Betroffenen waren mit der Kommunikation und der Entscheidungsfindung mit den Fachleuten des NMZ zufrieden.

Teilnehmende **Angehörige** (107) waren überwiegend weiblich (71%). Die Mehrheit von ihnen waren Eltern der Person mit NMD (67%) oder (Ehe)Partnerinnen und Partner (17%). Von den Angehörigen unterstützten 60% die Betroffenen im täglichen Leben stark und 90% begleiteten die Betroffenen regelmässig zu Gesundheitsdiensten. Die häusliche Pflegebelastung wurde durch die Häusliche Pflegeskala (HPS) gemessen und als mittelgradig eingeschätzt 12.6 (SD = 8.5) (Skala 0-30) (Grassel, 2001). Die Angehörigen wiesen im Durchschnitt 1.6 (SD = 0.5) Punkte im Funktionieren der Familie auf, was als nicht problematisch bewertet werden kann (Skala 1-4, 4 = schlechtes Funktionieren). Das Funktionieren des Familienlebens wurde mittels Family Assessment Device (FAD) eruiert und beinhaltete Aspekte wie Problemlösung, Kommunikation, Rollen und Verhalten (Klann et al. 2003). Im Durchschnitt bewerteten die Angehörigen die Zufriedenheit mit der allgemeinen Versorgung ihres betroffenen Familienmitglieds mit 73.5 (SD = 22.1) Punkten als hoch, hingegen bewerteten sie die Berücksichtigung ihrer persönlichen Bedürfnisse als Angehörige in der allgemeinen Versorgung als mässig erfüllt mit medianen Werten zwischen 50-55.5 auf einer Skala von 0-100.

Von den 66 **Fachpersonen des Behandlungsteams** waren 73% weiblich. Sie waren im Schnitt 48.2 (SD = 9.9) Jahre alt. Ihr Arbeitspensum betrug durchschnittlich 75 (SD = 24) Prozent und sie wiesen im Schnitt 21.5 (SD = 11) Jahre Berufserfahrung auf. Die Befragten waren mehrheitlich aus der Physiotherapie (25%), dem ärztlichen Dienst (20%) und aus der Pflege (19%). Von ihnen waren 51% im ambulanten Bereich tätig. Als Care Manager_in arbeiteten 15 Personen (23%). Betrachtet man die durchschnittliche Zufriedenheit mit der Zusammenarbeit innerhalb des NMZ- Behandlungsteams in den letzten 24 Monaten, waren die Befragten sehr zufrieden 83.5 (SD = 12.4). Sowohl mit den finanziellen als auch mit den gesetzlichen Rahmenbedingungen waren sie im Durchschnitt nur eher zufrieden mit Werten von 60 (SD = 20.1) und 62.1 (SD = 17.6) Punkten (Skala 0-100). Von den 33 Mitgliedern des Behandlungsteams, die an einem NMZ tätig waren, gaben 36% an, dass in ihrem NMZ zum Zeitpunkt der Erhebung keine neuen Therapien angeboten wurden.

Die 20 **Interessenvertreter_innen** waren mehrheitlich weiblich 75% (15) und durchschnittlich 48.3 (SD = 11.5) Jahre alt. Sie hatten im Schnitt 19.5 (SD = 10) Jahre Berufserfahrung und ein Arbeitspensum von 70.4 % (SD = 5.2). Am häufigsten waren sie in Patientenorganisationen tätig (39%). Allgemein betrachtet werteten sie die Qualität der allgemeinen Versorgung im Durchschnitt eher als mittelmässig. Während sie die Qualität der allgemeinen Versorgung mit 60 (SD = 21.5) Punkten bewerteten, erlangte ihre Einschätzung der Qualität der Organisation der Versorgung einen niedrigen Wert von 49.9 (SD = 23.6).

Aus der qualitativen Analyse der Antworten auf die offenen Fragen der 360 Fragebogen und der Interviewdaten der 52 Interviews resultierte eine detaillierte Beschreibung der Versorgungssituation und der Qualität der Versorgung von NMD Betroffenen und ihren Familien in der Schweiz. An der Versorgung von Menschen mit NMD waren sowohl eine Vielzahl an Fachpersonen aus unterschiedlichen Settings (stationär, ambulant, Rehabilitation, häusliche Versorgung, Langzeitversorgung), als auch eine Reihe von informellen Diensten beteiligt.

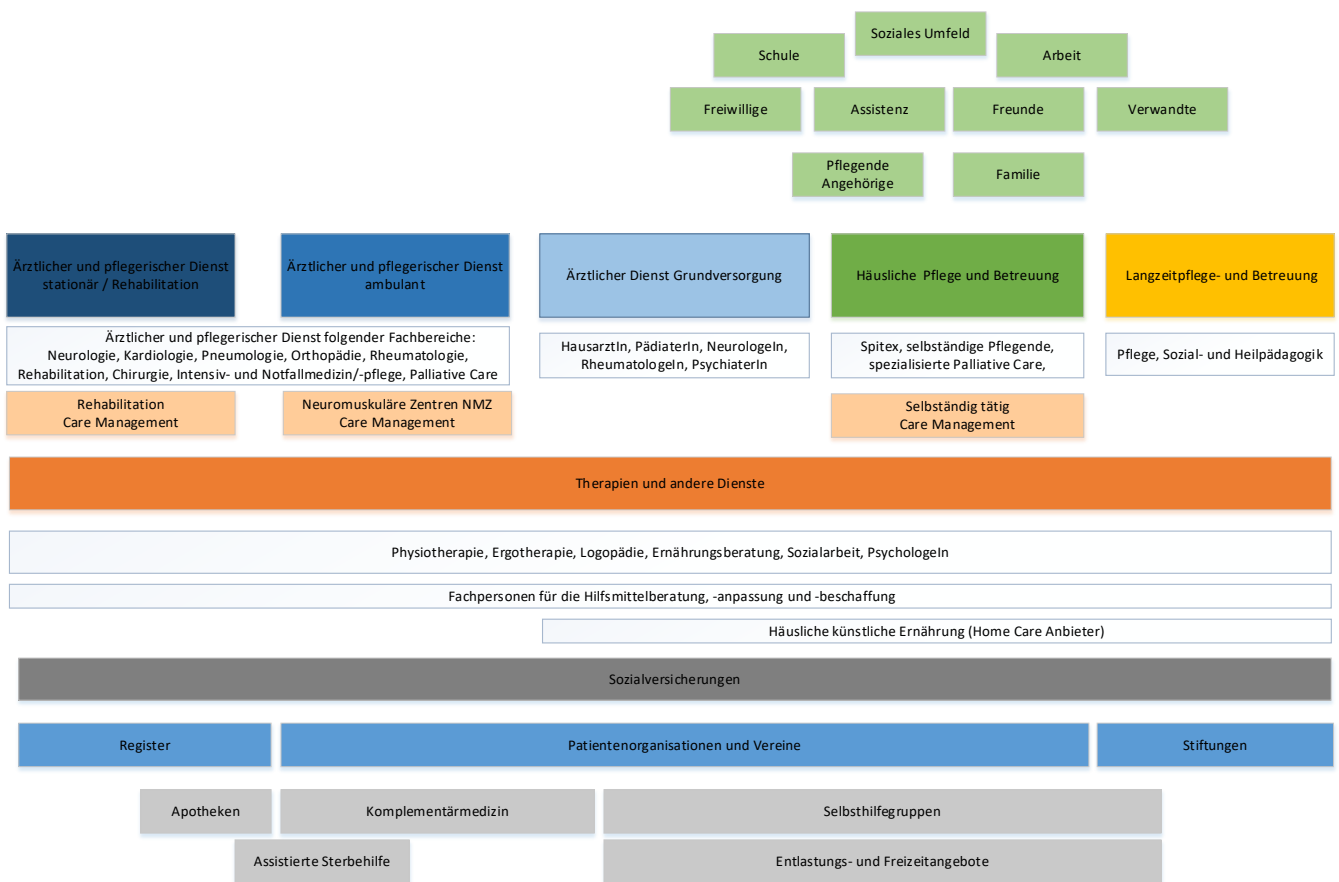


Abbildung 1: Versorgungssituation von Menschen mit NMD in der Schweiz

Familien übernehmen in den meisten Fällen einen Grossteil der Pflege- und Betreuungsaufgaben und wurden durch folgende informelle und formelle Dienste in der Behandlung und beim alltäglichen Umgang mit der Erkrankung unterstützt (Abbildung 1):

- Freunde, Verwandte, soziales Umfeld;
- Assistenz, Entlastungsdienste, Freiwillige, Kinderbetreuung
- Ärztlicher und pflegerischer Dienst stationär / ambulant / Rehabilitation folgender Fachbereiche: Neurologie, Kardiologie, Pneumologie, Orthopädie, Rheumatologie, Rehabilitation, Chirurgie, Intensiv- und Notfallmedizin/-pflege, Palliative Care
- Ärztlicher Dienst Grundversorgung: Hausarzt_in, Pädiater_in, Neurologe_in, Rheumatologe_in, Psychiater_in

- Therapien und andere Dienste: Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Ernährungsberatung, Sozialarbeit, Psycholog_in, Fachpersonen für die Hilfsmittelberatung, -anpassung und – beschaffung, Häusliche künstliche Ernährung (Home Care Anbieter)
- Häusliche Pflege und Betreuung: Spitex, selbständige Pfleger_innen, spezialisierte Palliative Care
- Langzeitpflege- und Betreuung: Pflege, Sozial- und Heilpädagogik
- Sozialversicherungen, Patientenorganisationen und Vereine, Stiftungen, Register
- Selbsthilfegruppen, Apotheken, Komplementärmedizin, Assistierte Sterbehilfe

Teilnehmende beschrieben eine hoch komplexe Versorgungssituation mit regionalen Unterschieden in den Versorgungsstrukturen und -prozessen. Die Zusammenarbeit zwischen den Fachpersonen konnte sich schweizweit trotz bestehender Hindernisse wie Sprachbarrieren und mangelnden Ressourcen in den letzten Jahren vor allem durch den Einsatz einzelner Fachpersonen etablieren. Regional wurde in Sitzungen zusammengearbeitet und es wurden digitale Kommunikationsmöglichkeiten wie E-Mails zur Informationsweitergabe genutzt. In den NMZ gab es etablierte Gefässe der Zusammenarbeit und Standards in der Behandlung. Durch eine gute Organisation und Absprachen im interprofessionellen Team war es an Tagen, an denen Betroffene für ambulante Untersuchungen in die spezialisierten NMZ kamen, möglich, dass die verschiedenen Fachpersonen aus dem Behandlungsteam sich miteinander über die Befunde und Schwerpunkte der Behandlung zeitnah austauschten. Betroffene, die solche koordinierten Angebote in Anspruch nahmen, waren laut Teilnehmenden bezüglich ihrer medizinischen Versorgung meist gut abgedeckt. So erfolgte grosser Nutzen für Betroffene durch koordinierte als auch aufsuchende Dienstleistungen, das Vorhandensein von direkten Ansprechpersonen und durch die Behandlung durch ein interprofessionelles Team, das über hohe Fachexpertise verfügte und einen umfassenden Blick auf die Gesundheits- und Lebenssituation der Betroffenen hatte.

„Einfach eine Ansprechperson zu haben. Und auf dem direkten Weg zu dem zu kommen was es braucht. Und eigentlich für die ganzen Sachen, die es zu Hause braucht. Sei es Pflege, sei es Infrastruktur, sei es die Finanzen. Jemanden zu haben, der grundsätzlich weiss, wie man es aufgleisen muss. Oder wenn sie es nicht weiss, weiss sie, wo fragen.“ (Interview mit Fachperson)

Neben den funktionierenden Aspekten der Versorgung wurden auch zahlreiche unerfüllte Bedürfnisse und Lücken identifiziert, darunter z.B. fehlende Versorgungsstrukturen und Angebote, eine fehlende Anbindung an die spezialisierte Versorgung und die unzureichende Zusammenarbeit zwischen Fachpersonen, Betroffenen und ihren Angehörigen. Der Informationsfluss und Kommunikationsprozess wurde in vielen Situationen als mangelhaft erlebt, ebenso die Bekanntheit und Wichtigkeit der bestehenden Versorgungsangebote für Menschen mit NMD. Es fehlte an Wohn- und Betreuungsformen für junge Erwachsene, an der Unterstützung für Personen mit Dauerbeatmung im häuslichen Umfeld sowie an einem angepassten Schnittstellenmanagement. Fehlende oder nicht angepasste Hilfsmittel sowie fehlende psychologische Unterstützung und Entlastungsangebote für Betroffene und Angehörige wurden als weitere Lücken identifiziert.

Herausfordernde Lebens- und Krankheitsphasen wurden beschrieben, an welchen sich Betroffene und Angehörige eine bessere Begleitung wünschten, darunter die Zeit der Diagnosestellung und die Transition in das Erwachsenenalter und in adult-medizinische Versorgungsstrukturen.

«Wir hätten uns am Anfang, als die Diagnose im Raum stand, mehr Hilfe und Unterstützung gewünscht. Vieles kam erst auf unsere Initiative zustande zum Beispiel die IV-Anmeldung, da war unsere Tochter schon länger in Behandlung und eine Bekannte machte uns darauf aufmerksam» (Fragebogen angehörige Person)

Während des letzten Lebensabschnitts oder wenn rund um die Uhr Betreuung nötig war, fehlte es pflegenden Angehörigen an Unterstützung und oft waren sie bis auf ein paar abgedeckte Stunden selbst für die Sicherstellung der Versorgung zuständig. Mit dem Fortschreiten der Erkrankung entstanden so hohe

häusliche Belastungssituationen, die in psychischer Überforderung der pflegenden Angehörigen resultieren konnten. Diese Überforderung konnte so stark werden, dass pflegende Angehörige fast daran verzweifeln.

*«Ich war so sehr überfordert und erschöpft, gereizt und übermüdet. Ich konnte es nicht mehr ertragen. Der Grund war er. Wenn es ihn nicht gibt, dann habe ich meine Ruhe. So war es in meinem Kopf.»
(Interview angehörige Person)*

Menschen mit NMD und ihre Angehörigen erlebten zudem diverse gesellschaftliche Barrieren und Einschränkungen in der Mobilität und in ihrer sozialen Teilhabe. Beim Zugang zu öffentlichen Einrichtungen wie Schulen und Arbeitsplätzen wurde fehlende Unterstützung und mangelnde Initiative beschrieben.

*“Mobilitätshindernisse. Dafür, wie reich die Schweiz ist, sind wir absolut ungenügend darin, insbesondere bauliche, aber auch berufliche Bedürfnisse für Menschen mit Einschränkungen zu berücksichtigen.”
(Fragebogen Interessensvertreter_in)*

Aspekte rund um die Finanzierung und um gesetzliche Rahmenbedingungen waren Schwierigkeiten finanzielle Ansprüche geltend zu machen, unzureichende Finanzierungs- und finanzielle Abgeltungsmöglichkeiten von Hilfsmitteln und Leistungen sowie fehlende Zeit- und Personalressourcen.

„Es ist immer ein 'Kämpfen' für alles. Glücklicherweise sind wir finanziell nicht ausschliesslich auf die IV/KK angewiesen...sonst hätten wir ein Problem. Zudem ist es äusserst mühsam, das Geld (Reisespesen, Hilflosenentschädigung) einzufordern. Eigentlich hat man so viel sonst zu tun und muss dann noch die Zeit finden, um all die Formulare auszufüllen.“ (Fragebogen angehörige Person)

In den Interviews wurden bestehende, koordinierende Angebote beschrieben sowie Erwartungen an ein zukünftiges NMD-Care Management skizziert, das neben koordinativen und organisatorischen Tätigkeiten Betroffene und ihre Angehörigen begleitet, Assessments und Beratungen durchführt und eng mit dem interprofessionellen Behandlungsteam zusammenarbeitet. Das Care Management könne zukünftig zu einem besseren Informationsfluss innerhalb des Behandlungsteams und einer optimierten Kommunikation mit den Betroffenen und ihren Familien und zentrumsübergreifend beitragen.

Schlussfolgerungen

Die Versorgungssituation von Menschen mit NMD und ihren Familien ist komplex und erfordert die Beteiligung von vielen professionellen und informellen Diensten. In der Schweiz sind wichtige Versorgungsstrukturen vorhanden, jedoch unterscheiden sich die Angebote regional und es bestehen diverse Lücken und unerfüllte Bedürfnisse. Die Qualität der Versorgung wird als gut beschrieben. Durch eine verbesserte Koordination der Versorgungsangebote und durch eine Begleitung der Betroffenen und Angehörigen während herausfordernden Krankheits- und Lebensphasen können negative Auswirkungen reduziert werden. Der Einsatz von NMD-Care Managements kann zukünftig eine Optimierung der Versorgung bewirken, welche sich positiv auf die Lebensqualität von Betroffenen, die Belastung von Angehörigen und die interprofessionelle Zusammenarbeit innerhalb des Behandlungsteams auswirkt. Auf der Grundlage der Erkenntnisse der vorliegenden Untersuchung wird in der nächsten Projektphase B ein evidenzbasiertes und familienzentriertes Konzept für das NMD-Care Management entwickelt.

Kontakt

Veronika Waldboth, PhD, MScN, RN
Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften
Institut für Pflege
Katharina-Sulzer-Platz 9
8401 Winterthur, Schweiz
Tel. direkt: +41 58 934 6499
Email: veronika.waldboth@zhaw.ch

Dieses Forschungsprojekt ist organisiert durch die Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften (ZHAW), das Universitätsspital Zürich, das Kantonsspital St. Gallen und das Universitätskinderspital Zürich. Sponsor ist die Schweizerische Muskelgesellschaft.

Auftraggeber

Martin Knoblauch, lic. oec., Schweizerische Muskelgesellschaft

Projektleitung und Co-Projektleitungen

Dr. Veronika Waldböth, MScN, RN; Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften

Prof Dr. Heidi Petry, MScN, RN; Universitätsspital Zürich

Prof. Dr. Markus Weber; Kantonsspital St. Gallen

PD Dr. med. Georg Martin Stettner, Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung

Projektteam

Dr. Raffaella Willmann, Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten

Barbara Grädel Messerli, MScN, RN, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital Bern

Hannele Hediger, lic. phil., RN, Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften

Dr. Mirjam Mezger, Dr. sc. rel., Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften

Prof. Dr. Maria Schubert, MSN, RN, Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften

Praxispartner



[Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen](#)

Literatur

- Andersen, P. M., et al. (2012). "EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force." *Eur J Neurol* 19(3): 360-375.
- Angermeyer, M. C., Kilian, R., & Matschinger, H. (2000). WHOQOL-100 und WHOQOLBREF. Handbuch für die deutsche Version der WHO Instrumente zur Erfassung von Lebensqualität. Göttingen: Hogrefe.
- Cohen, J. (1988) *Statistical Power Analysis for the Behavioural Sciences*. New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates.
- Amato, A. A., & Russell, J. A. (2008). *Neuromuscular Disorders*. China: The McGraw-Hill Companies.
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Alman, B. A., Apkon, S. D., Blackwell, A., . . . Ward, L. M. (2018a). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *The Lancet Neurology*, 17(4), 347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Brumbaugh, D., . . . Weber, D. R. (2018b). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology*, 17(3), 251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Colvin, M. K., . . . Ward, L. M. (2018c). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *The Lancet Neurology*, 17(5), 445-455. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7
- Brandsema, J. F., & Darras, B. T. (2015). Dystrophinopathies. *Seminars in Neurology*, 35(4), 369-384. doi:10.1055/s-0035-1558982
- Burns, N. & Grove, S. K. (2009). *The practice of nursing research: Appraisal, synthesis and generation of evidence* (6th ed.). St. Louis: Saunders Elsevier.
- Bushby, K., Bourke, J., Bullock, R., Eagle, M., Gibson, M., & Quinby, J. (2005). The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*, 15(4), 292-300. doi:http://dx.doi.org/10.1016/j.cupe.2005.04.001
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., . . . Constantin, C. (2010a). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet. Neurology.*, 9(1), 77-93. doi:10.1016/s1474-4422(09)70271-6
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., . . . Constantin, C. (2010b). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet. Neurology.*, 9(2), 177-189. doi:10.1016/s1474-4422(09)70272-8
- Cohen, J. S., & Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 152A(5), 1136-1156. doi:10.1002/ajmg.a.33380
- Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., . . . Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197–207. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>
- Grässel, E. (2001). *Häusliche-Pflege-Skala HPS zur Erfassung der subjektiven Belastung bei betreuenden oder pflegenden Personen* (second edition ed.). Ebersberg: Vless Verlag.
- Klann, N., Hahlweg, K., & Heinrichs, N. (2003). SEF: Skala zur Einschätzung des Familienlebens. In *Diagnostische Verfahren für die Beratung: Materialien zur Diagnostik und Therapie in Ehe-, Familien- und Lebensberatung* (pp. 144-145). Göttingen: Hogrefe.
- Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., D'Angelo, M. G., . . . Politano, L. (2015). Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle & nerve*, 52(1), 13-21. doi:10.1002/mus.24503
- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., . . . Szlagaty-Sidorkiewicz, A. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103–115. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>
- Pangalila, R. F., van den Bos, G. A., Stam, H. J., van Exel, N. J., Brouwer, W. B., & Roebroek, M. E. (2012). Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 34(12), 988-996. doi:10.3109/09638288.2011.628738
- Uttley, L., Carlton, J., Woods, H. B., & Brazier, J. (2018). A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health and Quality of Life Outcomes*, 16(1), 237. doi:10.1186/s12955-018-1062-0
- Schwarzer, R., & Jerusalem, M. (1995). Generalized self-efficacy scale. In J. Weiman, S. Wright & M. Johnston (Eds.), *Measures in health psychology: A user's portfolio. Causal and control beliefs* (pp. 35-37). Windsor, UK: NFER-NELSON.
- Schweikert, K. (2015). Amyotrophe Lateralsklerose. *Swiss Medical Forum*, 15(46), 1068-1073. <https://doi.org/10.4414/smf.2015.02454>
- Swiss Registry for Neuromuscular Disorders (2021). *Swiss Registry for Neuromuscular Disorders Annual Report for 2020*. Retrieved from: https://www.swiss-reg-nmd.ch/wp-content/uploads/sites/17/Swiss-Reg-NMD_2020_Annual_ReportWebsite.pdf
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., & Metcalfe, A. (2016). Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition. *International Journal of Nursing Studies*, 62, 44-59. doi:10.1016/j.ijnurstu.2016.07.007
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., & Metcalfe, A. (2021). The family transition experience when living with childhood neuromuscular disease: A grounded theory study. *Journal of Advanced Nursing*, 2021;00:1–13. DOI: 10.1111/jan.14754, <https://orcid.org/0000-0003-2785-3241>
- Westhues, A., Ochocka, J., Jacobson, N., Simich, L., Maiter, S., Janzen, R. & Fleras, A. (2008). Developing theory from complexity: Reflections on a collaborative mixed method participatory action research study. *Qualitative Health Research*, 18 (5), 701 – 717.