

Une étude sur la situation des soins aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires en Suisse (projet Care-NMD-CH)

Rapport succinct Phase A : Analyse de la situation actuelle en matière de soins

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

Introduction

Les maladies neuromusculaires (MNM) sont des maladies rares qui ont de graves conséquences pour les personnes atteintes et leurs familles (Cohen & Biesecker, 2010 ; Magliano et al., 2015 ; Pangalila et al., 2012 ; Uttley et al., 2018 ; Waldboth et al., 2016). Parmi les MNM les plus fréquentes figurent les dystrophies musculaires (MD), les amyotrophies spinales (SMA) et la sclérose latérale amyotrophique (SLA). On estime qu'environ 600 personnes vivent avec la SLA en Suisse (Schweikert, 2015). En 2020, 285 personnes atteintes de MD et de SMA étaient enregistrées en Suisse (Swiss Registry for Neuromuscular Disorders, 2021).

Les personnes atteintes sont confrontées à une atrophie musculaire progressive, à une faiblesse, à des crises de santé récurrentes et à une espérance de vie limitée (Amato & Russell, 2008 ; Brandsema & Darras, 2015). Actuellement, il n'existe pas de traitement causal primaire pour la grande majorité des MNM. Grâce à l'amélioration du traitement symptomatique et aux nouvelles technologies et thérapies, les personnes atteintes survivent aujourd'hui plus longtemps que jamais. Les aidants familiaux sont donc exposés à des exigences de soins croissantes, à un stress élevé et à un risque accru de problèmes de santé pendant une période prolongée (Waldboth et al., 2021). Les stades les plus difficiles de la maladie sont le diagnostic, la perte de la marche et les grandes transitions de vie, comme le passage à l'âge adulte d'un adolescent atteint et le stade tardif de la maladie.

La prise en charge des MNM est complexe et nécessite une approche coordonnée et pluridisciplinaire des soins (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). Aujourd'hui, sept centres neuromusculaires (CNM) contribuent en Suisse à une prise en charge de qualité pour les personnes concernées. En raison de la multitude de problèmes de santé et de difficultés psychiques de ces personnes, une prise en charge adéquate et la coordination des services constituent un défi et prennent beaucoup de temps. A cela s'ajoutent le manque de ressources et la pression des coûts, qui mettent en péril la durabilité financière de la coordination des soins pour les patients. Les familles concernées profiteraient de l'offre d'une gestion des soins MNM pratique centrées sur des données probantes et les familles (Waldboth et al., 2016, 2021).

Le projet Care-NMD-CH a examiné la situation actuelle des soins pour les personnes atteintes de MNM et leurs familles en Suisse. Dans une première phase, l'objectif était de décrire le statu quo et d'identifier les domaines qui fonctionnent bien et ceux qui peuvent être améliorés. Sur la base de ces connaissances, un concept de gestion des soins MNM basé sur des faits probants et centré sur la famille sera développé. Ce concept sera mis en œuvre dans le cadre d'un service de coordination par des gestionnaires de soins MNM dans les centres CNM et sera évalué en termes d'utilité pour les personnes concernées et leurs familles, pour l'équipe de soins interdisciplinaire et pour l'organisation de la santé.

Méthode

Ce projet utilise des méthodes quantitatives et qualitatives dans la collecte et l'analyse des données, qui, combinées, se prêtent bien à l'étude de situations de soins complexes comme celles des personnes atteintes de maladies rares (Burns & Grove, 2009 ; Westhues et al., 2008). Dans la première phase du projet, des données ont été collectées et évaluées statistiquement ou qualitativement au moyen d'entretiens (d'octobre 2020 à février 2021) suivis d'une enquête par questionnaire en ligne (de février à mai 2021). Les participants étaient des personnes atteintes de MNM, leurs proches, des membres de l'équipe de traitement pluridisciplinaire et des représentants de groupes d'intérêt (par ex. des organisations de patients).

Les organisations qui ont apporté leur soutien au recrutement étaient: des professionnels des CNM, des organisations de patients, des établissements de soins de longue durée et les registres. Ce projet a une portée nationale et implique plusieurs établissements de santé dans trois régions linguistiques de Suisse. Il a été examiné et approuvé par le comité d'éthique compétent (BASEC n° 2020-01882) et est mené dans le respect de la législation suisse et de la loi sur la protection des données.

Résultats

L'analyse des données a permis de décrire la situation et la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de MNM et de leurs familles en Suisse. Au total, 52 personnes ont pu être interviewées, dont 11 personnes concernées, 11 proches, 22 professionnels et 10 représentants d'intérêts. En outre, les données de 360 personnes issues de l'enquête par questionnaire en ligne ont été incluses, dont 167 personnes concernées, 107 proches, 66 professionnels et 20 représentants d'intérêts.

Dans l'échantillon des **personnes concernées** (167), les femmes (49%) et les hommes (51%) étaient représentés de manière à peu près égale. Ils étaient âgés en moyenne de 49,6 ans (ET = 16,5) et vivaient avec de nombreuses MNM différentes. Parmi les personnes interrogées, 30% n'étaient traitées dans aucun CNM. La **qualité de vie (QdV)** des personnes concernées a été mesurée à l'aide du WHOQOL - BREF sur une échelle de 0 à 100, 100 signifiant une qualité de vie très élevée (Angermeyer et al., 2000). Les personnes concernées ont évalué leur QdV environnementale au plus haut avec 71,6 (ET = 14,6), leur QdV physique au plus bas avec 56,9 (ET = 18,1). Ils ont indiqué en moyenne un **sentiment d'efficacité personnelle** de 29 (SD = 5,3) sur une échelle de 10 à 40, qui mesure l'évaluation personnelle de leur propre compétence à surmonter les difficultés et les obstacles dans la vie quotidienne (Schwarzer & Jerusalem, 1995). En moyenne, les personnes concernées ont évalué la qualité des soins généraux en Suisse comme bonne (72,7, ET = 20,8) et la qualité des soins dans le centre CNM comme élevée (75,3, ET = 25,2) (échelle 0-100). Les personnes concernées étaient satisfaites de la communication et de la prise de décision avec les professionnels du CNM.

Les proches participants (107) étaient principalement des femmes (71%). La majorité d'entre eux étaient des parents de la personne atteinte de MNM (67%) ou des partenaires (mariés) (17%). Parmi les proches, 60% soutenaient fortement les personnes concernées dans leur vie quotidienne et 90% les accompagnaient régulièrement aux services de santé. La charge de soins à domicile a été mesurée à l'aide de l'échelle de soins à domicile (HPS) et estimée en moyenne à 12,6 (SD = 8,5) (échelle 0-30) (Grassel, 2001). Les proches présentaient en moyenne 1,6 (ET = 0,5) points dans le fonctionnement de la famille, ce qui peut être considéré comme non problématique (échelle 1-4, 4 = mauvais fonctionnement). Le fonctionnement de la vie familiale a été évalué à l'aide du Family Assessment Device (FAD) et comprenait des aspects tels que la résolution de problèmes, la communication, les rôles et le comportement (Klann et al. 2003). En moyenne, les proches ont évalué la satisfaction de la prise en charge générale du membre de leur famille concerné comme étant élevée, avec 73,5 points (écart-type = 22,1), alors qu'ils ont estimé que la prise en compte de leurs besoins personnels en tant que proches dans la prise en charge générale était moyennement remplie, avec des valeurs médianes comprises entre 50 et 55,5 sur une échelle de 0 à 100.

Sur les 66 **professionnels de l'équipe de traitement**, 73% étaient des femmes. Ils étaient âgés en moyenne de 48,2 ans (ET = 9,9). Leur taux d'activité était en moyenne de 75 % (SD = 24) et ils avaient en moyenne 21,5 années d'expérience professionnelle (SD = 11). Les personnes interrogées étaient majoritairement issues de la physiothérapie (25%), du service médical (20%) et des soins (19%). Parmi elles, 51% travaillaient dans le secteur ambulatoire. Quinze personnes (23%) travaillaient en tant que care manager. Si l'on considère la satisfaction moyenne concernant la collaboration au sein de l'équipe de traitement du CNM au cours des 24 derniers mois, les personnes interrogées étaient très satisfaites 83,5 (ET = 12,4). Elles n'étaient en moyenne que plutôt satisfaites des conditions cadres financières et légales, avec des valeurs de 60 (ET = 20,1) et 62,1 (ET = 17,6) points (échelle de 0 à 100). Sur les 33 membres de l'équipe de traitement travaillant dans un centre de soins de maladies neuromusculaire (CSMNM) 36% ont indiqué qu'aucune nouvelle thérapie n'était proposée dans leur CSMN au moment de l'enquête.

Les 20 **représentants d'intérêts** étaient majoritairement des femmes 75% (15) et avaient en moyenne 48,3 ans (ET = 11,5). Ils avaient en moyenne 19,5 (ET = 10) années d'expérience professionnelle et un taux d'activité de 70,4 % (ET = 5,2). Ils travaillaient le plus souvent dans des organisations de patients (39 %). D'une manière générale, ils ont estimé que la qualité des soins généraux était en moyenne plutôt moyenne. Alors qu'ils ont évalué la qualité des soins généraux à 60 points (ET = 21,5), leur évaluation de la qualité de l'organisation des soins a obtenu un faible score de 49,9 (ET = 23,6).

L'analyse qualitative des réponses aux questions ouvertes des 360 questionnaires et des données des 52 interviews a permis d'obtenir une description détaillée de la situation et de la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de MNM et de leurs familles en Suisse. La prise en charge des personnes atteintes de MNM impliquait aussi bien un grand nombre de professionnels de différents milieux (stationnaire, ambulatoire, rééducation, soins à domicile, soins de longue durée) qu'une série de services informels.

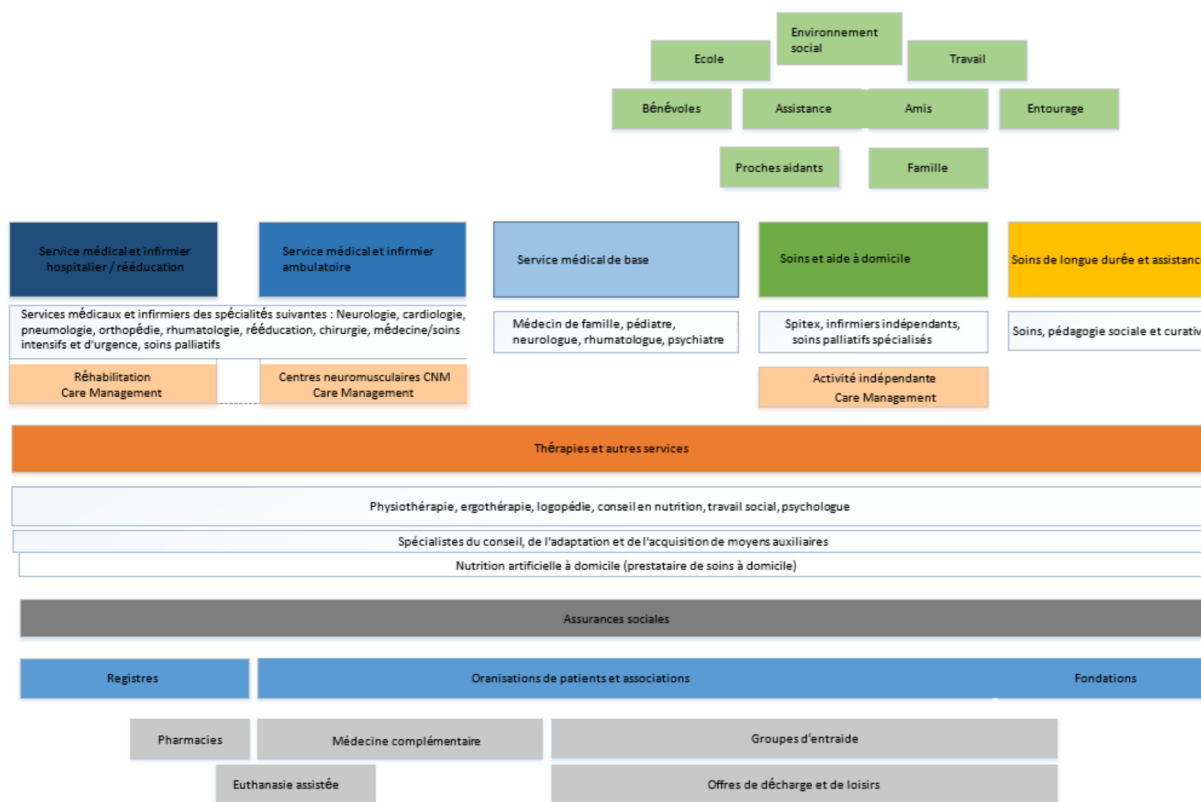


Figure 1 : Situation des soins pour les personnes atteintes de MNM en Suisse

Dans la plupart des cas, les familles ont assumé une grande partie des tâches de soins et d'assistance et ont été soutenues par les services informels et formels suivants dans le traitement et la gestion quotidienne de la maladie (figure 1) :

- Amis, parents, environnement social;
- Assistance, services de relève, bénévoles, garde d'enfants
- Service médical et infirmier stationnaire / ambulatoire / rééducation des spécialités suivantes : Neurologie, cardiologie, pneumologie, orthopédie, rhumatologie, réadaptation, chirurgie, soins intensifs et d'urgence, soins palliatifs.

- Service médical de premier recours : médecin de famille, pédiatre, neurologue, rhumatologue, psychiatre
- Thérapies et autres services : physiothérapie, ergothérapie, logopédie, conseil en nutrition, travail social, psychologue, spécialistes pour le conseil, l'adaptation et l'acquisition de moyens auxiliaires, alimentation artificielle à domicile (prestataire de soins à domicile)
- Soins à domicile : Organisations d'aide à domicile, infirmières indépendantes, soins palliatifs spécialisés
- Soins de longue durée et accompagnement : soins, pédagogie sociale et curative
- Assurances sociales, organisations et associations de patients, fondations, registres
- Groupes d'entraide, pharmacies, médecine complémentaire, euthanasie assistée

Les participants ont décrit une situation de soins très complexe avec des différences régionales dans les structures et les processus de soins. Malgré les obstacles existants tels que les barrières linguistiques et le manque de ressources, la collaboration entre les professionnels a pu s'établir dans toute la Suisse au cours des dernières années, principalement grâce à l'engagement de certains professionnels. Au niveau régional, la collaboration s'est faite dans le cadre de réunions et les moyens de communication numériques tels que les e-mails ont été utilisés pour transmettre les informations. Dans les CNM, il existait des canaux de collaboration et des normes de traitement bien établis. Grâce à une bonne organisation et à des accords au sein de l'équipe pluridisciplinaire, il était possible, les jours où les personnes concernées se rendaient dans les centres spécialisés pour des examens ambulatoires, que les différents spécialistes de l'équipe de traitement échangent entre eux en temps réel sur les résultats et les priorités du traitement. Selon les participants, les personnes concernées qui ont eu recours à ces offres coordonnées étaient généralement bien couvertes en termes de soins médicaux. Ainsi, les services coordonnés et de proximité, la présence d'interlocuteurs directs et le traitement par une équipe pluridisciplinaire disposant d'une grande expertise et d'une vue d'ensemble de la situation de santé et de vie des patients ont été d'une grande utilité pour les personnes concernées.

"Avoir une personne de contact, tout simplement. Et d'accéder directement à ce dont il a besoin. Et en fait pour toutes les choses dont il a besoin à la maison. Qu'il s'agisse de soins, d'infrastructure ou de finances. Avoir quelqu'un qui sait fondamentalement comment s'y prendre. Ou si elle ne le sait pas, elle sait où demander". (Entretien avec un professionnel)

Outre les aspects fonctionnels des soins, de nombreux besoins non satisfaits et des lacunes ont été identifiés, parmi lesquels, par exemple, l'absence de structures et d'offres de soins, le manque de lien avec les soins spécialisés et la collaboration insuffisante entre les professionnels, les personnes concernées et leurs proches. Le flux d'informations et le processus de communication ont été considérés comme déficients dans de nombreuses situations, tout comme la notoriété et l'importance des offres de soins existantes pour les personnes atteintes de MNM. Il manquait des formes d'hébergement et de prise en charge pour les jeunes adultes, un soutien pour les personnes sous ventilation mécanique permanente à domicile ainsi qu'une gestion adaptée des interfaces. L'absence de moyens auxiliaires ou leur inadaptation ainsi que le manque de soutien psychologique et d'offres de décharge pour les personnes concernées et leurs proches ont été identifiés comme d'autres lacunes.

Des phases de vie et de maladie exigeantes ont été décrites, au cours desquelles les personnes concernées et leurs proches souhaitaient un meilleur accompagnement, notamment la période du diagnostic et la transition vers l'âge adulte et les structures de soins médicaux pour adultes.

"Au début, lorsque le diagnostic a été posé, nous aurions souhaité plus d'aide et de soutien. Beaucoup de choses sont venues de notre initiative, par exemple la demande à l'AI, notre fille était déjà en traitement depuis longtemps et une connaissance a attiré notre attention sur ce point" (questionnaire personne proche)

Pendant la dernière partie de leur vie ou lorsqu'une prise en charge 24h/24 était nécessaire, les proches soignants manquaient de soutien et étaient souvent eux-mêmes responsables de la prise en charge, à l'exception de quelques heures couvertes. Avec la progression de la maladie, des coûts élevés sont apparus. Des situations de stress domestique qui pouvaient aboutir à un surmenage psychique des proches aidants. Ce surmenage pouvait devenir si intense que les proches aidants en étaient presque désespérés.

"J'étais tellement débordée et épuisée, irritable et fatiguée. Je ne pouvais plus le supporter. La raison, c'était lui. S'il n'existait pas, j'aurais la paix. C'était comme ça dans ma tête". (Interview d'un proche)

Les personnes atteintes de MNM et leurs proches ont également fait l'expérience de diverses barrières sociales et de restrictions en matière de mobilité et de participation sociale. En ce qui concerne l'accès aux institutions publiques telles que les écoles et les lieux de travail, un manque de soutien et d'initiative a été décrit.

"Les obstacles à la mobilité. Compte tenu de la richesse de la Suisse, nous sommes absolument insuffisants pour prendre en compte les besoins des personnes handicapées, notamment en matière de construction, mais aussi sur le plan professionnel." (Questionnaire représentant d'intérêts)

Les aspects liés au financement et au cadre légal comprenaient des difficultés à faire valoir des droits à des soutiens, des possibilités insuffisantes de financement et de compensation financière des moyens auxiliaires et des prestations, ainsi qu'un manque de temps et de ressources en personnel.

"C'est toujours un 'combat' pour tout. Heureusement, nous ne dépendons pas exclusivement de l'AI/CA pour nos finances... sinon nous aurions un problème. De plus, il est extrêmement pénible de réclamer l'argent (frais de déplacement, allocation pour impotent). En fait, on a tellement d'autres choses à faire et il faut en plus trouver le temps de remplir tous les formulaires". (Questionnaire personne âgée)

Les entretiens ont permis de décrire les offres de coordination existantes et d'esquisser les attentes vis-à-vis d'un futur Care Management MNM qui, outre les activités de coordination et d'organisation, accompagnerait les personnes concernées et leurs proches, réaliserait des évaluations et des conseils et travaillerait en étroite collaboration avec l'équipe de traitement pluridisciplinaire. Le Care Management pourrait à l'avenir contribuer à un meilleur flux d'informations au sein de l'équipe de traitement et à une communication optimisée avec les personnes concernées et leurs familles ainsi qu'entre les différents centres.

Conclusion

La situation de soins des personnes atteintes de MNM et de leurs familles est complexe et nécessite la participation de nombreux services professionnels et informels. D'importantes structures de soins existent en Suisse, mais les offres varient selon les régions et il existe diverses lacunes et besoins non satisfaits. La qualité des soins est décrite comme bonne. Une meilleure coordination des offres de soins et un accompagnement des personnes concernées et de leurs proches pendant les phases de défi de la maladie et de la vie permettent de réduire les effets négatifs. L'utilisation de la gestion des soins MNM peut entraîner à l'avenir une optimisation des soins qui aura un effet positif sur la qualité de vie des personnes concernées, sur la charge des proches et sur la collaboration interprofessionnelle au sein de l'équipe de soins. Sur la base des conclusions de la présente étude, un concept de gestion des soins MNM basé sur les preuves et centré sur la famille sera développé dans la prochaine phase B du projet.

Kontakt

Veronika Waldboth, PhD, MScN, RN
Haute école des sciences appliquées de Zurich
Institut de soins infirmiers
9, place Katharina Sulzer
8401 Winterthur, Suisse

Tél. direct : +41 58 934 6499

Courrier électronique : veronika.waldboth@zhaw.ch

Ce projet de recherche est organisé par la Haute école des sciences appliquées de Zurich (ZHAW), l'Hôpital universitaire de Zurich, l'Hôpital cantonal de Saint-Gall et l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich. Il est sponsorisé par la Schweizerische Muskelgesellschaft.

Mandant

Martin Knoblauch, licencié en économie, Schweizerische Muskelgesellschaft

Direction de projet et co-directions de projet

Dr Veronika Waldboth, MScN, RN ; Haute école zurichoise de sciences appliquées

Prof Dr Heidi Petry, MScN, RN ; Hôpital universitaire de Zurich

Prof. Markus Weber ; Hôpital cantonal de Saint-Gall

PD Dr. med. Georg Martin Stettner, Hôpital pour enfants de Zurich - Fondation Eléonore

Équipe de projet

Dr. Raffaella Willmann, Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires (FSRMM)

Barbara Gradel Messerli, MScN, IA, Clinique universitaire de pédiatrie, Hôpital de l'Île, Berne

Hannele Hediger, lic. phil., RN, Haute école zurichoise des sciences appliquées

Mirjam Mezger, Dr sc. rel., Haute école zurichoise de sciences appliquées

Maria Schubert, MSN, RN, Université des sciences appliquées de Zurich

Partenaires de terrain



[Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen](#)

Littérature

- 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.
- Birnkranz, 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
- Birnkranz, 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
- Birnkranz, 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., Birnkranz, 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., Birnkranz, 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.