

Warum brauchen wir zwei Patientenregister?

- Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen (Swiss-Reg-NMD)
- Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

PD Dr. Anne Tscherter, *Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern* Prof. Dr. med. Andrea Klein, *Inselspital Kinderklinik, Bern, UKBB, Basel*



Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen

Geschichte

Gegründet 2008 mit dem Ziel

- Patienten rasch zu finden um eine Studienteilnahme möglich zu machen
- Globale Studien in die Schweiz zu holen
- Einschluss von Duchenne und Spinaler Muskelatrophie
- Datensatz von Treat-NMD, Mitarbeit bei Treat-NMD
- Netzwerkbildung und Harmonisierung der Behandlung in der Schweiz

Register kommt 2016 ans ISPM und wird modernisiert zum

- Erfassen zusätzlicher neuromuskulären Erkrankungen
- Durchführen von Umfragen
- Verwenden zeitgemässer Datenbank
- Erreichen breiterer Ziele

Unsere Ziele

Optimierung der **Behandlung und Inklusion** von Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung zur langfristigen Verbesserung deren **Gesundheit und Lebensqualität**

1. Epidemiologischen Daten

Anzahl Patientinnen und Patienten, klinische Bandbreite der Diagnose, Überlebensraten und Sterblichkeit

2. Plattform für die klinische Forschung

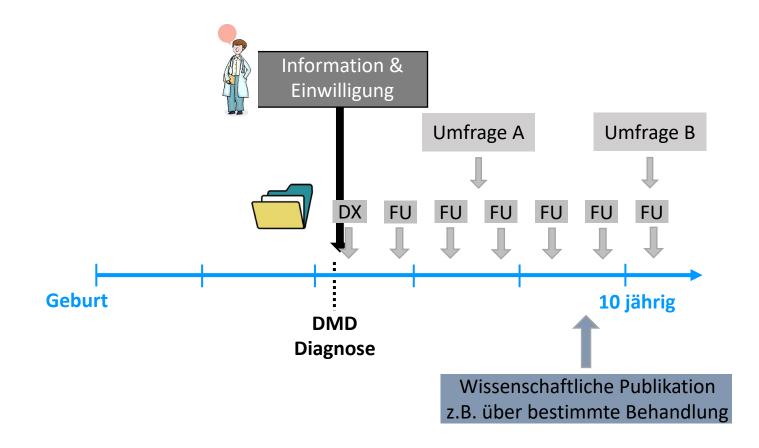
- Beantworten von Fragen zur Gesundheit, Versorgung, sozialer Teilnahme und Lebensqualität
- Finden und Einladen von Patienten für therapeutische Studien und weitere Studien
- Unterstützen von Studienzentren in der Schweiz

3. Plattform für die Kommunikation

- Fördern des **Wissensaustauschs** zwischen Kliniken, Forschenden, Therapeuten, Patientenorganisationen und Gesundheitsbehörden
- Vereinheitlichen von Diagnose und Versorgung auf nationaler Ebene (Versorgungsstandards)
- Erleichtern von nationalen und internationalen Kooperationen



Einladen von Personen mit DMD und Datenerfassung



DX = Medizinische Daten Diagnose

FU = Medizinische Daten Follow-up



DMD Datensatz

Scoliosis Yes No Unknown	If yes, scoliosis surgery since	lact CDE2
LITES LINO LIONKNOWN	☐ Yes ☐ No ☐ Unknown	IdSL CRF?
	Date of (first) surgery	
Bone health		
Fractures reported since last CRF?		
	Oth	
If yes, □ Long Bone □ Vertebral □ (Describe (date, site, number, cause)	Other	
Comments		
Commend		
Cardiology*		
Please fill in <u>or</u> □ provide report		
Echography performed since last CRF? Yes	□ No □ Unknown (If we saless	e provide data from most recent test
	ening (%)	
21 11 22 11 2	211118 (14)	
MPI performed since last CRE? ☐ Ves ☐ No	□ Unknown (If yes please prov	ide data from most recent test
MRI performed since last CRF?	□ Unknown (If yes, please prov	ide data from most recent test)
MRI performed since last CRF?	□ Unknown (If yes, please prov	ide data from most recent test)
	□ Unknown (If yes, please prov	ide data from most recent test)
LVEF % Date	□ Unknown (If yes, please prov	ide data from most recent test)
LVEF % Date	□ Unknown (If yes, please prov	ide data from most recent test)
LVEF % Date	□ Unknown (If yes, please prov	ide data from most recent test)
LVEF% Date		ide data from most recent test)
LVEF % Date		Date of test
LVEF% Date	ide report	
LIVEF%	ide report	Date of test Peak cough flow
LVEF%	ide report	Date of test Peak cough flow//min
LIVEF%	ide report	Date of test Peak cough flow
LVEF%	ide report e 'unk' if value is unknown In supine position	Date of test Peak cough flow//min
LIVEF%	ide report **e 'unk' if value is unknown In supine position n?	Date of test Peak cough flow//min
LVEF %	ide report e 'unk' if value is unknown In supine position	Date of test Peak cough flow //min FVC J%
LVEF %	ide report **e 'unk' if value is unknown In supine position n?	Date of test Peak cough flow //min FVC J%
LIVEF%	ide report **e 'unk' if value is unknown In supine position n?	Date of test Peak cough flow //min FVC J%
LIVEF%	ide report **e 'unk' if value is unknown In supine position n?	Date of test Peak cough flow //min FVC J%
LIVEF %	ide report **e 'unk' if value is unknown In supine position n?	Date of test Peak cough flow //min FVC J%
LIVEF %	ide report **e 'unk' if value is unknown In supine position n?	Date of test Peak cough flow //min FVC J%

Klinische Studien	Name der Studie, Zentrum, Beginn- /Ende-Datum
Motorische Funktion	10 Meter ohne Hilfe gehen Ohne Hilfe mindestens 4 Treppenstufen steigen Ohne fremde Hilfe vom Boden aufstehen Rollstuhlbenutzung (nein, teilweise, immer)
Assessments	Name des Assessments, Gesamtpunktzahl, Datum
Muskuloskelettales System	Skoliose Kontrakturen Frakturen: Typ, DXA, VFA durchgeführt?
Kardiologie	Echographie/MRI: LVEF, LV, Datum Herzrhythmusstörungen; Conduction block; Herzschrittmacher
Atemwege	 Lungenfunktionstest: Peak cough flow (I/min); forcierte Vitalkapazität FVC (I, %) Chronische Beatmung (nicht-inv. / invasiv; teilweise / vollständig = < / >16h pro Tag) + BIPAP/CPAP Unterstützung bei der airway clearance + Sekretmobilisierung (Art, Häufigkeit) Lungeninfektionen
Ernährung	Chronische Magen-/Nasensonde (nasogastral / PEG + supplementär / exklusiv)
Medikation	 Steroide: Name, Dosis, Medikationsplan, Beginn, Ende, Grund des Absetzens; Nebenwirkungen der Steroide Andere DMD/BMD Medikamente (Ataluren, Met/L-Citrullin, Idebenon, Grüntee) Herzkreislauf: Name des Medikaments Psychopharmaka Gesundheit der Knochen
Therapeutische Interventionen	 Typ: Physiotherapie, respiratorisch, Programm zu Hause, Therapie im Wasser, Orthesen, Korsett, Ergotherapie, Sprache, Schlucken, Psychotherapie Art der Orthesen
Kognition/Ausbildung	IQ, DQ Test: Ergebnis, Datum Ausbildung (regulär/mit Unterstützung/Spezial-Einrichtungen) Abgeschlossene Ausbildung
Hospitalisierungen	Akut / geplant; Grund Aufnahme-, Entlassungsdatum SAE: Swissmedic gemeldet? Wenn ja: betrifft welches Medikament?
Komorbiditäten	Neue Komorbiditäten Verhaltens-/psychologische Probleme Rhabdomyolyse Chronische Schmerzen
Weitere SAE	Medikament, was, wann; Bei Swissmedic gemeldet?

Aktuelle Zahlen

Gesamtzahl der Personen nach neuromuskulären Erkrankungen und Alter (Stand: 16.08.2022)

	Kinder (0-18 j.)	Erwachsene (18+ j.)	Total
DMD-Duchenne	91	59	150
BMD-Becker	18	18	36
IMD-Intermediate	<3*	<3*	4
Total Muskel Dystrophie	111*	79*	190 (+4)
SMA1	23	3	26
SMA2	31	25	56
SMA3	9	45	54
SMA momentan asymptomatisch	3	0	3
Total SMA	66	73	139 (+19)
LAMA2	10	3	13 (+4)
COL-6	5	0	5 (+5)
Total	192*	155*	347 (+32)

In Klammern ist die Zunahme der Anzahl Patienten seit 17.08.2021

^{*} Ungefähre Angabe aus Datenschutzgründen

Beispiel Ziel 1: Epidemiologischen Daten – klinische Bandbreite

Status bei letzter medizinischen Untersuchung nach Altersgruppen

Daten wurden hier entfernt, da sie noch nicht veröffentlicht wurden.

Beispiel Ziel 2: Plattform für die klinische Forschung - Fragebogen

Umfrage zur Ausbildung und Freizeitgestaltung von Kindern und Jugendlichen mit DMD in der Schweiz

60 Familien, 8-18jährig Kinder, d/f-sprachig 40 Fragebogen erhalten und ausgewertet 22/40 in regulärer Schule 18/40 in Schule für spez. Bedürfnisse

Daten wurden hier entfernt, da sie noch nicht veröffentlicht wurden.

Beispiel Ziel 2:

Plattform für die klinische Forschung - Erleichterung der Studienteilnahme

Daten wurden hier entfernt, da sie noch nicht veröffentlicht wurden.

Beispiel Ziel 2: Plattform für die klinische Forschung - Fördern von Studien

Seit 2016: 22 Anfragen über Patienten mit DMD

- 8 von Treat-NMD
- 8 von Universitätsspitälern
- 6 von Industrie
- Davon 17 Anfragen zur Abklärung der Machbarkeit einer geplanten Studien (für 1 Umfrage, 16 klinische Studien)



Beispiel Ziel 3: Kommunikation - Fragen zur medizinischen Versorgung

	Steroid-Behandlung			
Gefähigkeit pro Altersgruppe	Total	Nie	Früher	Jetzt
<10 jährig				
Nicht gefähig				
Gefähig				
10-19 jährig				
Nicht gefähig	Daten wu	rden hi	er entferr	ıt, da sie
Gefähig	wurden.			
>20 jährig				
Nicht gefähig				
Gefähig				
Total				

xx Patienten mit Deflazacort → Brief an das BSV zur Sicherung der Versorgung







Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)



Universität Bern Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM)



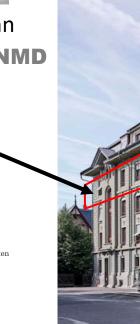
Prof. C. Kuehni



A. Tscherter



D. Baumann **Swiss-Reg-NMD**



M. Fux





Kinderkrebsregister

 Registre du cancer de l'enfant Registro dei tumori pediatrici Childhood Cancer Registry

Daten von Kinderspitälern für Forschung zur Verfügung stellen



Situation weltweit und in der Schweiz

Definition:

< 1 in 2000

~7000

Krankheiten sind als selten klassifiziert



Menschen in der Schweiz haben eine seltene Krankheit



Menschen mit seltenen Krankheiten sind isoliert





Fiktive seltene Krankheit ,Seltenitis'

- ~200 Personen in der Schweiz betroffen
- Erste Symptome mit 2-jährig
- Führt zu Lernschwierigkeiten und Herzproblemen
- Erste Therapie in Amerika bewilligt
- Kein medizinisches Register
- Keine krankheitsspezifische Patientenorganisation



Fiktive seltene Krankheit ,Seltenitis'

Eine **Forscherin** möchte eine **Umfrage** durchführen zum Thema 'Kinder mit **'Seltenitis'** in der Schule. "Wie kann ich die Familien zur Umfrage einladen?"

Ein **Pharmaunternehmen** möchte eine **klinische Studie** durchführen:

"Wie viele 2-6-jährige Kinder mit "Seltenitis" leben in der Schweiz?"

Ein Arzt möchte eine Studie zur Ernährung durchführen:

"Wie finde ich medizinische Daten über Erwachsene mit "Seltenitis" mit einer PEG-Sonde?"

Eltern organisieren ein Ferienlager für Kinder mit "Seltenitis":

"Wie können wir andere Betroffene über das Ferienlager informieren?"

→ Diese Projekte können in der Schweiz NICHT oder nur mit grossem Aufwand durchführt werden.



Seltene Krankheit , Duchenne'

Eine **Forscherin** möchte eine **Umfrage** durchführen zum Thema 'Kinder mit '**Duchenne'** in der Schule. "Wie kann ich die Familien zur Umfrage einladen?"

Ein **Pharmaunternehmen** möchte eine **klinische Studie** durchführen:

"Wie viele 2-6-jährige Kinder mit "Duchenne" leben in der Schweiz?"

Ein Arzt möchte eine Studie zur Ernährung durchführen:

"Wie finde ich medizinische Daten über Erwachsene mit "Duchenne" mit einer PEG-Sonde?"

Eltern organisieren ein **Ferienlager** für Kinder mit "Duchenne":

"Wie können wir andere Betroffene über das Ferienlager informieren?"

→ Durchführung dieser Projekte ist möglich! Weil das Swiss-Reg-NMD Personen mit Duchenne einschliesst und ihre Kontaktangaben erhebt.



Zentralisieren von Informationen

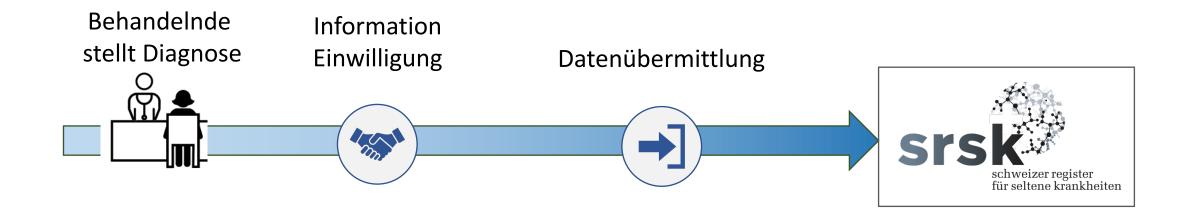
Informationen von allen Personen mit einer seltenen Krankheit zentralisieren:

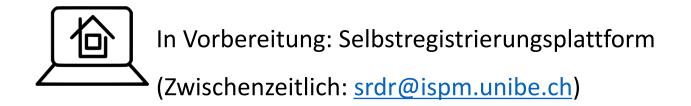
- Diagnose
- Geburtsdatum
- Geschlecht
- Adresse
- Kontaktangaben der Klinik
- → Personen auffindbar
- → Projekte durchführbar





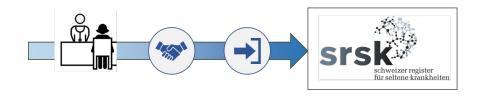
Datensammlung in Spitälern: Vorgehen





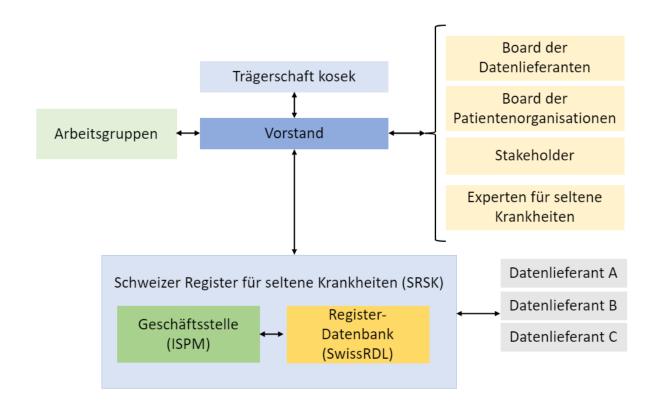


Organisation



>500 000 Betroffene in allen Kliniken und Arztpraxen verteilt

→ Grosse Herausforderung





Warum brauchen wir zwei Patientenregister?



Warum braucht es das Schweizer Register für seltene Krankheiten?

- → Um Diagnose, Geburtsdatum, Geschlecht und Kontaktangaben zu zentralisieren damit Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit auffindbar werden
- **Eine Forschungsplattform** aufbauen:
 - Um Patientinnen und Patienten die Teilnahme an Studien zu erleichtern
 - Für klinische, epidemiologische und Grundlagenforschung
- Die Situation der seltenen Krankheiten in der Schweiz beschreiben
 - Anzahl Betroffene, Überlebensraten und Sterblichkeit
 - Gesundheitsversorgung
- Ein Netzwerk aufbauen zur Kommunikation zwischen Patienten und Gesundheitsfachpersonen
- → Langfristiges Ziel: Verbesserung von Diagnose, Therapie und Support



Warum braucht es zusätzlich zum SRSK das Swiss-Reg-NMD?

Swiss-Reg-NMD Datensatz viel grösser

- → Es lassen sich Fragen beantworten zur Gesundheit und medizinischen Versorgung
- → Spezifischere Identifizierung von Personen für Studien

Fokus des Vorstandes und Netzwerkes: neuromuskuläre Erkrankungen

- → Nationaler Konsens über Datensatz
- → Nationale Diskussion über Diagnose und Versorgung
- → Internationale Kollaborationen





Zusammenarbeit SRSK und Swiss-Reg-NMD?



- Nützen Synergien
- Tauschen Wissen aus über Registerführung
- Tauschen medizinische Daten aus für Forschungsprojekten (keine Namen! und nach Prüfung und Bewilligung der Vorstände beider Register)
- Überprüfen Vollständigkeit





Swiss-Reg-NMD



https://www.swiss-reg-nmd.ch/

https://www.raredisease.ch/

Wir danken von Herzen

- allen Personen, die im Swiss-Reg-NMD und SRSK teilnehmen.
- allen Fachpersonen, die das Swiss-Reg-NMD und SRSK unterstützen.
- allen Sponsoren.
- Dominique Baumann und Michaela Fux.

Duchenne Schweiz

Schweizerische Muskelgesellschaft

Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires

Associazione malattie genetiche rare della svizzera italiana

SMA Schweiz

Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten

Biogen Switzerland

Novartis Gene Therapies Inc.

Pfizer Switzerland

PTC Therapeutics International

Roche Pharma Switzerland

Sarepta International

BAG



SWISS DUCHENNE FOUNDATION