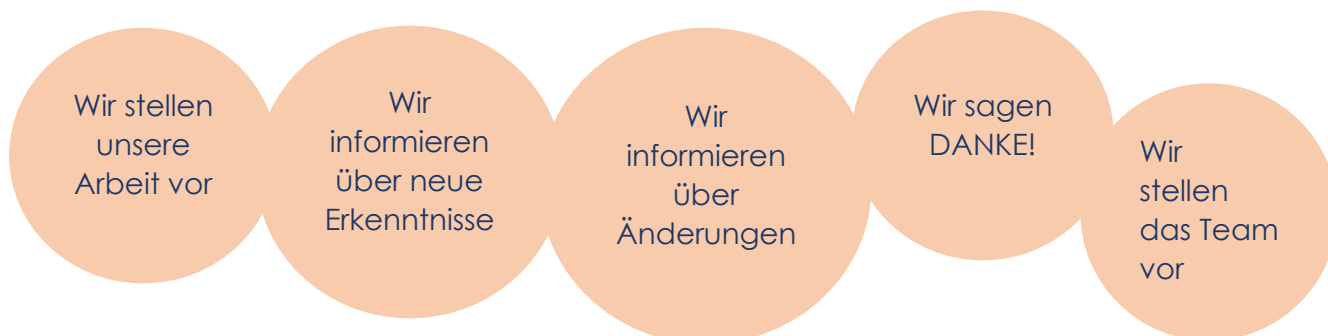


UNSER ERSTER NEWSLETTER IST DA!

Es freut uns sehr, euch den ersten Newsletter vom Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen zukommen zu lassen.

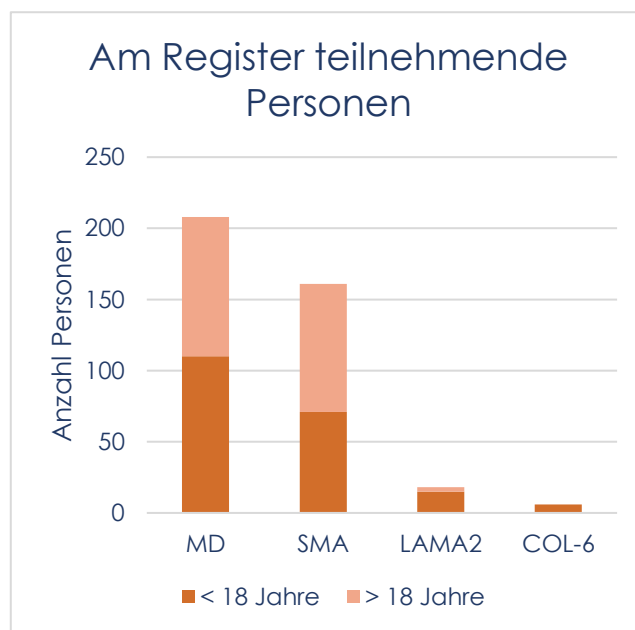


Das Register Heute

Das Register wurde 2008 gegründet, ist seit 2018 an der Universität Bern angesiedelt und wird von spezialisierten Ärzten und Ärztinnen aus der ganzen Schweiz geführt.

Heute können Menschen mit folgenden Krankheiten am Register teilnehmen:

- Spinale Muskelatrophie (SMA)
- Duchenne/Becker Muskeldystrophie (MD)
- LAMA2 assoziierte kongenitale Muskeldystrophie
- Collagen-VI assoziierte Myopathie (COL-6)



Die Grafik zeigt die Anzahl am Register teilnehmenden Personen Heute.

Welche Informationen sammeln wir im Register?

Wir sammeln medizinische Informationen aus Krankenakten, zum Beispiel zu Diagnosen, Therapien, Tests oder Medikamenten. Zusätzlich senden wir von Zeit zu Zeit Fragebögen an betroffene Familien, zum Beispiel zu ihren Bedürfnissen, Lebensqualität, Schule oder Ernährung.



Wozu sammeln wir die Informationen?

Wie geht es den Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung in der Schweiz? Wie werden sie behandelt? Welche Therapien sind wirksam? Mit unserer Arbeit wollen wir diese und weitere Fragen beantworten. Wir wollen Interessierten den Zugang zu therapeutischen Studien erleichtern. Wir wollen helfen, Massnahmen zu erarbeiten, um die Behandlung und Inklusion von Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung zu verbessern.

Neue Therapien – Was Sie über die Aktivitäten des Registers wissen sollten

In der Schweiz sind für gewisse neuromuskuläre Erkrankungen neue Therapien zugelassen. Weitere Therapien sind in Entwicklung.

Für die Betroffenen und für die behandelnden Ärzte und Ärztinnen ist es wichtig, so viel wie möglich über die Wirkung dieser neuen Therapien zu erfahren.



Auch die Pharmafirmen möchten genauer wissen, wie die Therapien ausserhalb einer klinischen Studie wirken. Zusätzlich brauchen die verantwortlichen Instanzen des Schweizer Gesundheitswesens (z.B. das Bundesamt für Gesundheit) für ihre Arbeit Informationen über diese Therapien; zum Beispiel über die Wirkung oder über die Anzahl der behandelten Personen.

Das Register sammelt medizinische Informationen zu neuen Therapien. Wir verfassen darüber unabhängige Berichte und wissenschaftliche Arbeiten. Ein Beispiel ist die veröffentlichte Arbeit über Spinraza® (siehe nächste Seite). Wir geben niemals persönliche Angaben weiter und ein Rückschluss auf einzelne Personen ist in keinem Fall möglich.

Mit diesen Arbeiten können wir Betroffene, Ärzte und Ärztinnen, die Pharmaindustrie und die verantwortlichen Instanzen des Schweizer Gesundheitswesens über unsere Ergebnisse zu diesen Therapien informieren.

Artikel zu Spinraza® in der Schweiz

Spinraza® (nusinersen) ist eine medikamentöse Behandlung für Kinder und Erwachsene mit Spinaler Muskelatrophie (SMA). In den letzten Jahren haben klinische Studien aufgezeigt, dass Spinraza® die Muskelkraft und motorische Funktion verbessern kann.

Mit unserer Untersuchung wollten wir erfahren, ob Spinraza® auch dann wirkt, wenn die Behandlung bei älteren, schwerer oder leichter Betroffenen eingesetzt wird, als im Rahmen der klinischen Studien untersucht wurde.

In der Schweiz werden derzeit etwa 60 Menschen mit Spinraza® behandelt. Wir haben untersucht, ob Spinraza® die motorischen Fähigkeiten von Menschen mit SMA beeinflusst.

In unserer Studie wirkte Spinraza® vor allem bei Kindern, aber auch bei vielen Jugendlichen und Erwachsenen. Nur sehr wenige Personen hatten wegen der Behandlung Nebenwirkungen, die in den meisten Fällen mild waren.

Spinraza® ist also nicht nur in klinischen Studien eine wirkungsvolle Behandlung, sondern auch, wenn es in einer breiten Patientengruppe angewendet wird.

Dank den Daten vom Register konnten wir zeigen, dass Spinraza® in einer breiten Patientengruppe wirkungsvoll ist.




Referenz: Tschertter A, et. Al. Evaluation of real-life outcome data of patients with spinal muscular atrophy treated with nusinersen in Switzerland. *Neuromuscul Disord.* 2022 May;32(5):399-409. doi: 10.1016/j.nmd.2022.02.001.

Bildquelle: Microsoft® Word for Microsoft 365 MSO

Artikel zu Zolgensma® in der Schweiz

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine schwere neurodegenerative Erkrankung. Seit wenigen Jahren kann die SMA mit genetischen Therapien behandelt werden. Zu diesen neuen Therapien zählt auch die Gentherapie Zolgensma®. Zolgensma® ist seit Mitte 2021 in der Schweiz für die Behandlung von Kindern mit SMA unter 2 Jahren zugelassen. Schon vor der Zulassung konnten einzelne Betroffene mit der Gentherapie Zolgensma® behandelt werden. Wir haben nun die im Register erfassten Behandlungs- und Nachbeobachtungsdaten der ersten 9 in der Schweiz mit Zolgensma® behandelten Kinder ausgewertet.



Mit den Daten aus dem Register konnten wir zeigen, dass Zolgensma® die Motorik verbessert.

Alle Kinder in dieser Studie haben nach der Behandlung mit Zolgensma® motorische Entwicklungsfortschritte gezeigt. Ohne die Gentherapie wären diese Fortschritte nicht zu erwarten gewesen. Keines der Kinder ist im Beobachtungszeitraum von im Mittel knapp 13 Monaten verstorben. Einzelne Kinder haben am Ende des Beobachtungszeitraums eine Unterstützung bei der Ernährung und Atmung in Form einer zusätzlichen Sondenernährung und/oder nächtlichen Maskenbeatmung benötigt. Bei einigen Kindern sind nach der Gentherapie vorübergehend Veränderungen von Laborwerten beobachtet worden, zum Beispiel eine Abnahme der Blutplättchenzahlen oder ein Anstieg der Leberwerte. Es ist bekannt, dass diese Laborveränderungen nach der Gentherapie auftreten können. Besondere Therapiemassnahmen waren wegen dieser Nebenwirkungen nicht erforderlich.

Unsere Studie zeigt, dass Zolgensma® eine effektive Behandlung der SMA ist und insbesondere einen positiven Effekt auf die motorische Entwicklung der behandelten Säuglinge und Kleinkinder hat.

Referenz: Stettner, G.M et al. Treatment of spinal muscular atrophy with Onasemnogene Apeparovect in Switzerland: a prospective observational case series study. *BMC Neurol* **23**, 88 (2023). <https://doi.org/10.1186/s12883-023-03133-6>

Einfluss der Covid-19-Pandemie auf Schule und Freizeit von Kindern und Jugendlichen mit DMD

Oft fehlen für Menschen mit Duchenne Muskeldystrophie (DMD) geeignete Ausbildungsmöglichkeiten und Freizeitangebote. Mit einer Umfrage wollten wir erfahren, welchen Einfluss Covid-19 auf den Besuch der Schule und Freizeitaktivitäten von Kindern und Jugendlichen mit DMD hatte.



40 von 60 Personen haben unseren Fragebogen beantwortet. Die Hälfte dieser Personen war auf schulische Unterstützung angewiesen. Bei einem Drittel davon wurde diese Unterstützung durch die Covid-19-Pandemie gestoppt. 30% der Befragten nahmen an sportlichen Aktivitäten teil und 22% an anderen Freizeitaktivitäten (z.B. Pfadfinder oder Musikgruppe). Bei über 60% wurde die Teilhabe an diesen Aktivitäten durch die Pandemie unterbrochen.

Die Befragung zeigte, dass die Covid-19-Pandemie einen direkten Einfluss auf die Bildung und die Beteiligung am sozialen Leben von jungen Menschen mit DMD hatte. Es ist sehr wichtig, dass Kinder und Jugendliche mit DMD mit ihren Familien aktiv unterstützt werden ihre gewohnte Betreuung in der Schule und ihre Freizeitaktivitäten nicht zu verlieren.

Wir haben diese Untersuchung in einer Fachzeitschrift veröffentlicht.

Damit möchten wir Ärzte und Ärztinnen, Betreuer und Betreuerinnen von DMD Betroffenen auf dieses Thema aufmerksam machen.



Referenz: Henzi BC, et al. Effects of the COVID-19 Pandemic on Access to Education and Social Participation in Children and Adolescents with Duchenne Muscular Dystrophy in Switzerland. *Neuropediatrics*. 2023 Aug;54(4):287-291. doi: 10.1055/s-0043-1764434

Vielfältige Aufgaben und wie diese finanziert werden

Von Jahr zu Jahr wurden die Aufgaben des Registers vielfältiger. Zum Beispiel untersuchen wir die Wirkung der neu zugelassenen Therapien. Wir führen Fragebogenstudien durch. Wir arbeiten eng mit TREAT-NMD zusammen. Wir schreiben Newsletters 😊. Gleichzeitig wurden in der Schweiz die Anforderungen an Register komplexer, zum Beispiel zum Datenschutz oder der Datenqualität.



In all den letzten Jahren haben die Patientenorganisationen die Arbeit des Registers finanziell grosszügig unterstützt. Wir sind sehr dankbar dafür!

Um unsere Aufgaben erfüllen zu können, sind wir auch auf die finanzielle Unterstützung durch die Pharmafirmen angewiesen. Im Gegensatz zu früher, wünschen die Pharmafirmen oft einen Bericht als Gegenleistung. In diesen Berichten beschreiben wir, was wir erreicht haben (so wie im Jahresbericht). Gewisse Berichte sind umfangreicher. Darin beschreiben wir unsere Ergebnisse zur Wirkung der neuen Therapien. Diese Berichte dienen auch den verantwortlichen Instanzen des Schweizer Gesundheitswesens, zum Beispiel dem Bundesamt für Gesundheit und Bundesamt für Sozialversicherungen.

Wir geben niemals persönliche Angaben weiter und ein Rückschluss auf einzelne Personen ist in keinem Fall möglich. Das Register bleibt vollkommen unabhängig. Diese finanzielle Unterstützung ermöglicht es uns, die Datenerhebung zu finanzieren, die Qualität der Daten zu verbessern, das Register weiterzuentwickeln und Forschungsfragen zu untersuchen.

Für die finanzielle Unterstützung in den letzten Jahren danken wir:

Schweizerische Muskelgesellschaft (SMG) – Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires (ASRIMM) – Associazione malattia genetica rare (MGR) – Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires (FSRMM) – SMA Schweiz – Duchenne Schweiz – Pfizer – PTC Therapeutics – Sarepta – Roche – Novartis – Biogen – Avexis – Santhera Pharmaceuticals

Aktualisierung der Studieninformation



Das Dokument 'Studieninformation' klärt Patienten und Patientinnen über das Register auf. In der Studieninformation werden zum Beispiel die Ziele des Registers beschrieben, oder wofür die Daten verwendet werden.

Wir haben kürzlich die Studieninformation aktualisiert. Es wird nun erwähnt, dass wir auch unabhängige Berichte für Patientenorganisationen, verantwortliche Instanzen des Schweizer Gesundheitswesens (z.B. das Bundesamt für Gesundheit) und die Pharmaindustrie schreiben. Die Aktualisierung der Studieninformation hat keinen Einfluss auf Ihre Teilnahme im Register oder auf Ihre Behandlung oder auf die Behandlung Ihres Kindes. Sie müssen daher nichts unternehmen.

Sie finden die neue Studieninformation mit den Änderungen auf unserer Website:



Falls Sie dazu Fragen haben, können Sie sich gerne direkt an uns wenden. Die Kontaktangaben finden sie auf der letzten Seite des Newsletters.

An dieser Stelle sagen wir...

Danke!

...für die Teilnahme am Register und die Teilnahme an den verschiedenen Umfragen!

Wer wir sind

Präsidentin



Prof. Dr. med. Andrea Klein
Leiterin Neuropädiatrie
Inselspital Bern

Geschäftsstelle



Andrea Maria Mathis
Projektmanagerin
Swiss-Reg-NMD



Dr. Dominique Baumann
Projektmanagerin
Swiss-Reg-NMD



Anna Born
Datenmanagerin
Swiss-Reg-NMD



PD Dr. Anne Tscherter
Leiterin Gruppe Register
ISPM, Universität Bern



Prof. Dr. med. Claudia Kuehni
Leiterin Forschungsgruppe
Kinder- und Jugendgesundheit
ISPM, Universität Bern

Vorstand

Prof. Dr. med. Andrea Klein,
Präsidentin, Inselspital

Dr. med. David Jacquier,
Vizepräsident, CHUV

PD Dr. med. Paolo Ripellino,
Ospedale Regionale di Lugano

PD Dr. med. Georg M. Stettner,
Universitäts-Kinderspital Zürich

PD Dr. med. Olivier Scheidegger,
Inselspital Bern

PD Dr. med. Esther Irene Schwarz,
Universitätsspital Zürich

PD Dr. med. Bettina Schreiner,
Universitätsspital Zürich

Datenerfasser & Mitwirkende



Clinique de
La Source

NEUROLOGIE
AM SCHLOSSPARK

SPITAL LACHEN

REHAB

Kontakt

swiss-reg-nmd.ispm@unibe.ch

Tel: +41 31 684 68 89

Universität Bern

Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM)

Mittelstrasse 43, 3012 Bern

Website

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

