

VOICI NOTRE PREMIÈRE NEWSLETTER !

Nous sommes très heureux de vous faire parvenir la première newsletter du Registre suisse des maladies neuromusculaires.

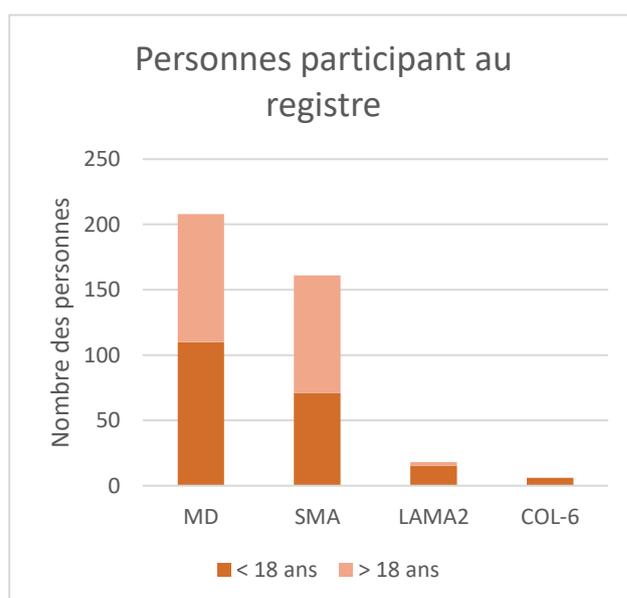


Le registre aujourd'hui

Le registre a été créé en 2008. Il est basé à l'Université de Berne depuis 2018 et est dirigé par des médecins spécialistes de toute la Suisse.

Aujourd'hui, les personnes atteintes des maladies suivantes peuvent participer au registre :

- Amyotrophie spinale (SMA)
- Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (MD)
- Dystrophie musculaire congénitale liée à LAMA2
- Myopathie liée au collagène de type VI (COL-6)



Le graphique montre le nombre de personnes participant au registre aujourd'hui.

Quelles informations recueillons-nous dans le registre ?

Nous recueillons des informations provenant de rapports médicaux, par exemple sur le diagnostic, les thérapies, des tests ou les médicaments. De plus, nous envoyons de temps en temps aux familles concernées des questionnaires sur par exemple leurs besoins, la qualité de vie, l'école ou la nutrition.



À quoi sert la collecte d'informations ?

Comment se portent les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire en Suisse ? Comment sont-elles prises en charge ? Quelles thérapies sont efficaces ? Par notre travail, nous voulons répondre à ces questions et à d'autres. Nous voulons faciliter l'accès des personnes intéressées aux études thérapeutiques. Nous voulons contribuer à l'élaboration des mesures visant à améliorer le traitement et l'inclusion des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire.

Nouvelles thérapies – Ce que vous devez savoir sur les activités du registre

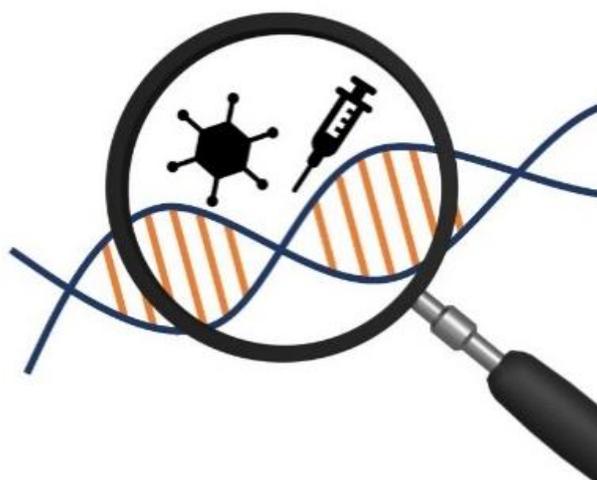
En Suisse, de nouvelles thérapies ont été autorisées pour certaines maladies neuromusculaires. D'autres traitements sont en cours de développement.

Pour les patients et les médecins traitants, il est important d'en savoir le plus possible sur les effets de ces nouvelles thérapies.

Les entreprises pharmaceutiques souhaitent également savoir plus précisément comment les thérapies fonctionnent en dehors d'essais cliniques. De plus, les instances responsables du système de santé suisse (p. ex. l'Office fédéral de la santé publique) ont besoin d'informations sur ces thérapies pour leur travail, par exemple sur leur effet ou sur le nombre de personnes traitées.

Le registre recueille des informations médicales sur ces nouvelles thérapies. Nous rédigeons des rapports indépendants et des travaux scientifiques à ce sujet. Un exemple est le travail publié sur Spinraza® (prochaine page). Nous ne transmettons jamais des informations personnelles et il n'est en aucun cas possible d'identifier des personnes.

Ces articles nous permettent d'informer les patients, les médecins, l'industrie pharmaceutique et les autorités responsables du système de santé suisse sur nos résultats concernant ces thérapies.



Article sur Spinraza® en Suisse

Spinraza® (nusinersen) est un traitement médicamenteux destiné aux enfants et aux adultes atteints d'amyotrophie spinale (SMA). Ces dernières années, des études cliniques ont montré que Spinraza® peut améliorer la force musculaire et la fonction motrice.

Notre étude visait à déterminer si Spinraza® était également efficace lorsqu'il est administré à des personnes plus âgées, plus gravement ou plus légèrement atteintes que ce qui a été étudié dans le cadre des essais cliniques.

En Suisse, environ 60 personnes sont actuellement traitées avec Spinraza®. Nous avons étudié si Spinraza® avait un effet sur les capacités motrices des personnes atteintes de SMA. Dans notre étude, Spinraza® était surtout efficace pour les enfants, mais aussi pour de nombreux adolescents et adultes. Très peu de personnes ont eu des effets secondaires à cause du traitement, ceux-ci étant légers dans la plupart des cas.

Spinraza® est donc un traitement efficace non seulement dans les essais cliniques, mais aussi lorsqu'il est utilisé sur un large groupe de patients.

Grâce aux données du registre, nous avons pu montrer que Spinraza® est efficace dans un large groupe de patients.



Référence : 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.

Source d'image : Microsoft® Word for Microsoft 365 MSO

Article sur Zolgensma® en Suisse

L'amyotrophie spinale (SMA) est une maladie neurodégénérative grave. Depuis quelques années, la SMA peut être traitée par des thérapies géniques. La thérapie génique Zolgensma® fait partie de ces nouvelles thérapies. Zolgensma® est autorisé en Suisse depuis mi-2021 pour le traitement des enfants de moins de 2 ans atteints de SMA. Avant l'autorisation, certaines personnes atteintes ont pu être traitées avec la thérapie génique Zolgensma®. Nous avons maintenant évalué les données saisies dans le registre des 9 premiers enfants traités avec Zolgensma® en Suisse.



Grâce aux données du registre, nous avons pu montrer que Zolgensma® améliore la motricité.

Tous les enfants de cette étude ont progressé sur le plan du développement moteur après le traitement avec Zolgensma®. Ces progrès ne sont pas possibles sans un traitement ciblé. Aucun des enfants n'est décédé pendant la période d'observation qui a duré en moyenne près de 13 mois. A la fin de la période d'observation, certains enfants ont eu besoin d'une sonde pour la nutrition et/ou d'une ventilation nocturne au masque malgré les améliorations motrices. Chez certains enfants, des perturbations temporaires des valeurs dans le sang pour les plaquettes ou les tests hépatiques ont été observées après la thérapie génique. Ces effets secondaires avaient déjà été décrits dans les études sur le Zolgensma®. Des mesures thérapeutiques spécifiques n'ont pas été nécessaires en raison de ces effets secondaires.

Notre étude montre que Zolgensma® est un traitement efficace de la SMA et qu'il a notamment un effet positif sur le développement moteur des nourrissons et des jeunes enfants traités.

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

Influence de la pandémie de Covid-19 sur l'école et les loisirs des enfants et adolescents atteints de DMD

Souvent, les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) manquent de possibilités de formation et de loisirs adaptés. Nous avons mené une enquête pour savoir comment Covid-19 a affecté la participation à l'école et aux activités de loisirs des enfants et adolescents atteints de DMD.



40 personnes sur 60 ont répondu à notre questionnaire. La moitié de ces personnes avaient besoin d'un soutien scolaire. Pour un tiers d'entre elles, ce soutien a été stoppé par la pandémie de Covid-19. 30% des personnes interrogées participaient à des activités sportives et 22% à d'autres activités de loisirs (p. ex. scouts ou groupe de musique). Pour plus de 60% d'entre eux, la participation à ces activités a été interrompue par la pandémie.

L'enquête a montré que la pandémie de Covid-19 a eu un impact direct sur l'éducation et la participation à la vie sociale des jeunes atteints de DMD. Il est très important que les enfants et les jeunes atteints de DMD avec leurs familles soient activement soutenus afin de ne pas perdre leur encadrement habituel à l'école et pour leurs activités de loisirs.

Nous avons publié cette étude dans une revue spécialisée.

Nous souhaitons ainsi attirer l'attention des médecins et des soignants de personnes atteintes de DMD sur ce sujet.



Référence : 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

De multiples activités et la manière dont elles sont financées

D'année en année, les activités du registre se sont diversifiées. Par exemple, nous étudions les effets des nouvelles thérapies approuvées. Nous réalisons des études par questionnaire. Nous travaillons en étroite collaboration avec TREAT-NMD. Nous rédigeons des newsletters 😊. Parallèlement, en Suisse, les exigences imposées aux registres sont devenues plus complexes, par exemple en ce qui concerne la protection des données ou la qualité des données.



Au cours de toutes ces dernières années, les associations de patients ont généreusement soutenu financièrement le travail du registre. Nous leur en sommes très reconnaissants !

Pour pouvoir accomplir nos activités, nous avons également besoin du soutien financier de la part des entreprises pharmaceutiques. Contrairement aux pratiques antérieures, les entreprises pharmaceutiques souhaitent souvent recevoir un rapport en contrepartie. Dans ces rapports, nous décrivons ce que nous avons réalisé (comme dans le rapport annuel). Certains rapports sont plus complets. Nous y décrivons nos résultats sur l'effet des nouvelles thérapies. Ces rapports servent également aux instances responsables du système de santé suisse, par exemple l'Office fédéral de la santé publique et l'Office fédéral des assurances sociales.

Nous ne transmettons jamais d'informations personnelles et il n'est en aucun cas possible d'identifier des personnes. Le registre reste totalement indépendant.

Ce soutien financier nous permet de financer la collecte des données, d'améliorer la qualité des données, de développer le registre et d'étudier des questions de recherche.

Pour le soutien financier apporté ces dernières années, nous remercions :

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

Mise à jour des informations pour les patients



Le document 'feuille d'information écrite' informe les patients sur le registre. Il décrit par exemple les objectifs du registre ou l'utilisation des données. Nous avons récemment mis à jour ce document. Il est désormais mentionné que nous rédigeons également des rapports indépendants pour les associations de patients, les instances responsables du système de santé suisse (p. ex. l'Office fédéral de la santé publique) et l'industrie pharmaceutique. La mise à jour de la 'feuille d'information écrite' n'a aucune influence sur votre participation au registre, sur votre traitement ou sur le traitement de votre enfant. Vous ne devez donc rien faire.

Vous trouverez la nouvelle 'feuille d'information écrite' avec les modifications en cliquant sur le QR code suivant :



Si vous avez des questions à ce sujet, n'hésitez pas à nous contacter directement. Vous trouverez les coordonnées de contact à la dernière page de cette newsletter.

A cette occasion, nous disons...

Merci

...pour votre participation au registre et aux différentes enquêtes !

Qui sommes-nous ?

Présidente



Prof. Dr. med. Andrea Klein
Responsable neuropédiatrie
Hôpital de l'Île Berne

Comité exécutif



Andrea Maria Mathis
Coordination du projet
Swiss-Reg-NMD
ISPM, Université de Berne



Dre. Dominique Baumann
Coordination du projet
Swiss-Reg-NMD
ISPM, Université de Berne



Anna Born
Manager de données
Swiss-Reg-NMD
ISPM, Université de Berne



PD Dre. Anne Tscherter
Responsable du groupe
Registre
ISPM, Université de Berne



Prof. Dr. med. Claudia Kuehni
Responsable du groupe santé
de l'enfant et de l'adolescent
ISPM, Université de Berne

Comité directeur

Prof. Dr. med. Andrea Klein,
Présidente, Hôpital de l'Île Berne

Dr. med. David Jacquier,
Vice-président, CHUV

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

PD Dr. med. Georg M. Stettner, Hôpital
pédiatrique universitaire de Zurich

PD Dr. med. Olivier Scheidegger,
Hôpital de l'Île Berne

PD Dre. med. Esther Irene Schwarz,
Hôpital universitaire de Zurich

PD Dre. med. Bettina Schreiner,
Hôpital universitaire de Zurich

Contributeurs



Clinique de
La Source

NEUROLOGIE
AM SCHLOSSPARK

SPITAL LACHEN

REHAB

Contact

swiss-reg-nmd.ispm@unibe.ch
Tél : +41 31 684 68 89
Université de Berne
Institut de médecine sociale et préventive
Mittelstrasse 43, 3012 Bern

Website

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

