

ECCO LA NOSTRA PRIMA NEWSLETTER!

Siamo lieti di inviarvi la prima newsletter del Registro svizzero per le malattie neuromuscolari.

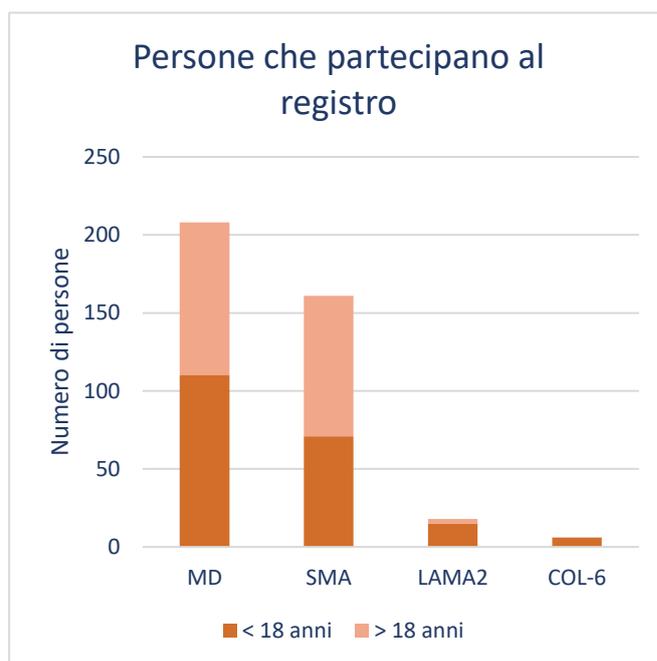


Il Registro oggi

Il registro è stato fondato nel 2008, dal 2018 ha sede presso l'Università di Berna ed è gestito da medici specializzati provenienti da tutta la Svizzera.

Attualmente le persone con le seguenti malattie possono partecipare al registro:

- Atrofia muscolare spinale (SMA)
- Distrofia muscolare di Duchenne/Becker (MD)
- Distrofia muscolare congenita da deficit di LAMA2
- Miopatia da deficit di collagene VI (COL-6)



Il grafico mostra il numero di persone che partecipano al registro oggi.

Quali informazioni raccogliamo nel registro?

Raccogliamo informazioni provenienti dalle cartelle cliniche, ad esempio sulla diagnosi, le terapie, gli esami o i farmaci. Inoltre, di tanto in tanto inviamo alle famiglie interessate dei questionari, ad esempio sulle loro esigenze, sulla qualità di vita, sulla scuola o sull'alimentazione



Per quale motivo raccogliamo le informazioni?

Come stanno le persone con una malattia neuromuscolare in Svizzera? Quali cure ricevono? Quali terapie sono efficaci? Con il nostro lavoro intendiamo rispondere a queste e ad altre domande. Vogliamo facilitare alle persone interessate l'accesso a studi terapeutici. Inoltre, vogliamo contribuire allo sviluppo di misure per migliorare il trattamento e l'inclusione delle persone con una malattia neuromuscolare.

Nuove terapie - Cosa c'è da sapere sull'attività del registro

In Svizzera sono state approvate nuove terapie per alcune malattie neuromuscolari. Ulteriori terapie sono in fase di sviluppo.

Per le persone colpite e per i medici curanti è importante conoscere gli effetti di queste nuove terapie.

Anche le aziende farmaceutiche vorrebbero sapere con maggiore precisione come funzionano le terapie al di fuori di una sperimentazione clinica. Inoltre, gli organi responsabili del sistema sanitario svizzero (ad esempio l'Ufficio federale della sanità pubblica) hanno bisogno di informazioni su queste terapie per il loro lavoro, ad esempio informazioni sull'effetto delle terapie oppure sul numero di persone trattate.

Il registro raccoglie informazioni mediche sulle nuove terapie e scrive relazioni indipendenti o articoli scientifici su di esse. Un esempio è la pubblicazione sul Spinraza® (vedi pagina seguente). Non trasmettiamo mai informazioni personali e non è mai possibile trarre conclusioni su singole persone.

Con queste relazioni e articoli possiamo informare i pazienti, i medici, l'industria farmaceutica e le autorità responsabili del sistema sanitario svizzero sui risultati ottenuti in merito a queste terapie.



Articolo su Spinraza® in Svizzera

Spinraza® (nusinersen) è un trattamento farmacologico per bambini e adulti con atrofia muscolare spinale (SMA). Negli ultimi anni, gli studi clinici hanno dimostrato che Spinraza® può migliorare la forza muscolare e la funzione motoria.

Con la nostra ricerca abbiamo voluto scoprire se Spinraza® è efficace anche quando viene usato in persone più anziane, più gravemente o più lievemente colpite rispetto a quanto è stato studiato negli studi clinici.

In Svizzera, circa 60 persone sono attualmente in trattamento con Spinraza®. Abbiamo esaminato se Spinraza® ha un effetto sulle capacità motorie delle persone con SMA.

Abbiamo scoperto che Spinraza® è particolarmente efficace nei bambini, ma anche in molti adolescenti e adulti. Poche persone hanno avuto effetti indesiderati dal trattamento, la maggior parte dei quali erano lievi.

Spinraza® è quindi un trattamento efficace non solo negli studi clinici, ma anche quando viene usato in un vasto gruppo di pazienti.

Grazie ai dati del registro, abbiamo potuto dimostrare che Spinraza® è efficace in un ampio gruppo di pazienti.



Riferimento: 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.

Fonte immagine: Microsoft® Word for Microsoft 365 MSO

Articolo su Zolgensma® in Svizzera

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una grave malattia neurodegenerativa. Da qualche anno, la SMA può essere trattata con terapie geniche. Una di queste nuove terapie è la terapia genica Zolgensma®. Zolgensma® è stato autorizzato in Svizzera a metà del 2021 per il trattamento di bambini affetti da SMA di età inferiore ai 2 anni. Già prima dell'autorizzazione, alcune persone con SMA hanno potuto essere trattate con la terapia genica Zolgensma®. Abbiamo ora valutato i dati raccolti nel registro dei primi 9 bambini trattati con Zolgensma® in Svizzera.



Con i dati del registro, siamo stati in grado di dimostrare che Zolgensma® migliora le capacità motorie.

Tutti i bambini di questo studio hanno migliorato il loro sviluppo motorio dopo il trattamento con Zolgensma®. Questi progressi non sono possibili senza un trattamento mirato. Nessuno dei bambini è deceduto durante il periodo di osservazione, che è durato in media quasi 13 mesi. Alla fine del periodo di osservazione, alcuni bambini hanno avuto bisogno di un sondino per l'alimentazione e/o di una ventilazione notturna con maschera, nonostante i miglioramenti motori. In alcuni bambini, dopo la terapia genica sono state osservate alterazioni temporanee dei valori delle piastrine nel sangue o dei valori epatici. Questi effetti secondari erano già stati descritti negli studi di Zolgensma®. Non è stato necessario adottare misure terapeutiche specifiche a causa di questi effetti secondari.

Il nostro studio dimostra che Zolgensma® è un trattamento efficace per la SMA e, in particolare, che ha un effetto positivo sullo sviluppo motorio dei neonati e dei bambini piccoli trattati.

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

Impatto della pandemia Covid-19 sulla scuola e sul tempo libero di bambini e adolescenti con DMD

Le persone affette da distrofia muscolare di Duchenne (DMD) spesso non hanno opportunità educative e di tempo libero adeguate. Con un sondaggio abbiamo voluto scoprire come la pandemia Covid-19 abbia influenzato la partecipazione alle attività scolastiche e ricreative di bambini e adolescenti con DMD.



40 persone su 60 hanno risposto al nostro questionario. La metà di queste persone aveva bisogno di un sostegno scolastico. Per un terzo di loro, tale sostegno è stato interrotto dalla pandemia Covid-19. Il 30% degli intervistati partecipava ad attività sportive e il 22% ad altre attività ricreative (ad esempio, scout o gruppo musicale). Per oltre il 60% di loro, la partecipazione a queste attività è stata interrotta dalla pandemia.

L'indagine ha dimostrato che la pandemia di Covid-19 ha avuto un impatto diretto sull'istruzione e sulla partecipazione alla vita sociale dei giovani con DMD. È molto importante che i bambini e i giovani con DMD e le loro famiglie siano sostenuti attivamente per non perdere la loro abituale assistenza a scuola e nelle attività del tempo libero.

Abbiamo pubblicato questo studio su una rivista specializzata.

Vorremmo richiamare l'attenzione dei medici e di chi assiste le persone con DMD su questo problema.



Riferimento: 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

Vari compiti e come vengono finanziati

Di anno in anno, i compiti del registro sono diventati più svariati. Ad esempio, studiamo l'effetto delle terapie recentemente approvate. Conduciamo studi tramite questionario. Lavoriamo a stretto contatto con TREAT-NMD. Scriviamo le newsletter 😊. Allo stesso tempo, i requisiti per i registri in Svizzera sono diventati più complessi, ad esempio per quanto riguarda la protezione o la qualità dei dati.



Negli ultimi anni, le organizzazioni dei pazienti hanno generosamente sostenuto finanziariamente il lavoro del registro. Ne siamo molto grati!

Per poter svolgere i nostri compiti, dipendiamo anche dal sostegno finanziario delle aziende farmaceutiche. A differenza del passato, le aziende farmaceutiche spesso chiedono in cambio una relazione. In queste relazioni descriviamo i risultati ottenuti (come nella relazione annuale del registro). Alcune relazioni sono più approfondite. In esse descriviamo i nostri risultati sull'effetto delle nuove terapie. Questi rapporti vengono utilizzati anche dalle autorità responsabili del sistema sanitario svizzero, ad esempio l'Ufficio federale della sanità pubblica e l'Ufficio federale delle assicurazioni sociali.

Non trasmettiamo mai informazioni personali e non è mai possibile trarre conclusioni su singole persone. Il registro rimane completamente indipendente. Questo sostegno ci permette di finanziare la raccolta dei dati, di migliorarne la qualità, di sviluppare ulteriormente il registro e di indagare su diversi temi di ricerca.

Per il loro sostegno finanziario negli ultimi anni, desideriamo ringraziare:

Schweizerische Muskelgesellschaft (SMG) – Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires (ASRIMM) – Associazione malattie genetiche 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

Aggiornamento delle informazioni sullo studio



Il documento "Informazioni sullo studio" informa i pazienti sul registro. Ad esempio, le informazioni sullo studio descrivono gli obiettivi del registro o l'utilizzo dei dati.

Recentemente abbiamo aggiornato le informazioni sullo studio. Ora è specificato che scriviamo anche relazioni indipendenti per le organizzazioni di pazienti, per gli organi responsabili del sistema sanitario svizzero (ad esempio, l'Ufficio federale della sanità pubblica) e per l'industria farmaceutica. L'aggiornamento delle informazioni sullo studio non ha alcuna influenza sulla vostra partecipazione al registro, sul vostro trattamento o sul trattamento di vostro figlio/vostra figlia. Quindi non dovete fare niente.

Le nuove informazioni sullo studio con le modifiche apportate sono disponibili cliccando sul seguente codice QR:



Per qualsiasi domanda, non esitate a contattarci direttamente. I nostri recapiti sono riportati nell'ultima pagina di questa newsletter.

A questo punto diciamo...

Grazie

...per aver partecipato al registro e aver preso parte ai vari sondaggi!

Chi siamo

Presidente



Prof. Dr. med. Andrea Klein
Primario di Neuropediatria
Inselspital di Berna

Ufficio esecutivo



Andrea Maria Mathis
Responsabile di progetto
Swiss-Reg-NMD



Dr. Dominique Baumann
Responsabile di progetto
Swiss-Reg-NMD



Anna Born
Responsabile dei dati
Swiss-Reg-NMD



PD Dr. Anne Tscherter
Responsabile gruppo Registri
ISPM, Università di Berna



Prof. Dr. med. Claudia Kuehni
Responsabile gruppo Salute del
bambino e adolescente
ISPM, Università di Berna

Comitato direttivo

Prof. Dr. med. Andrea Klein,
Presidente, Inselspital di Berna

Dr. med. David Jacquier,
Vicepresidente, CHUV

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

PD Dr. med. Georg M. Stettner,
Ospedale pediatrico universitario di
Zurigo

PD Dr. med. Olivier Scheidegger,
Inselspital di Berna

PD Dr. med. Esther Irene Schwarz,
Ospedale Universitario di Zurigo

PD Dr. med. Bettina Schreiner,
Ospedale Universitario di Zurigo

Collaboratori



Clinique de
La Source

NEUROLOGIE
AM SCHLOSSPARK

SPITAL LACHEN

REHAB

Contatto

swiss-reg-nmd.ispm@unibe.ch

Tel: +41 31 684 68 89

Università di Berna,

Istituto di medicina sociale e preventiva (ISPM)

Mittelstrasse 43, 3012 Berna

Website

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

