

Jahresbericht 2017 des Schweizer Registers für Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne/Becker und Spinaler Muskelatrophie

**PD Dr. A. Klein, UKBB/Inselspital Bern/CHUV
Dr. C. Bloetzer, ISPM Bern**

März 2018

Gerichtet an:

- **Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires**
- **Schweizerische Muskelgesellschaft**
- **Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires**
- **Associazione Malattie Genetiche Rare**

Einführung

Das Schweizer Register für Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne/Becker und Spinaler Muskelatrophie besteht seit 2008.

Unsere Hauptaktivität besteht im Unterhalt der Daten, der Aufnahme neu-diagnostizierter Patienten, der Beantwortung der Anfragen ans Register, der Erleichterung der Aufnahme von Schweizer Patienten in laufende therapeutische Studien und der Förderung von Schweizer Studienzentren für kommende therapeutische Studien.

Bericht der Aktivität im Jahre 2017

Unsere Aktivität während dem letzten Jahr kann wie folgend unterteilt werden:

1. Registrierung der Patienten

Die Daten der neu-diagnostizierten Patienten und der bereits aufgenommenen Patienten wurden fortlaufend erneuert. Der Unterhalt der Daten wird wie vom Muskelzentrum gewünscht per Post, per email, oder auf Platz durchgeführt, dies anhand der Sprechstundenberichte. Die Zusammenarbeit mit den verschiedenen Muskelzentren ist sehr gut.

Folgende Tabelle fasst den Stand des Registers Ende 2017 zusammen*:

Centre	DMD	BMD	IMD	ASC	SC	SMA1	SMA2	SMA3	SMA4	Total
Genève	11	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	15
Lausanne	30	13	≤5	9	≤5	6	13	8	≤5	83
Zurich	80	10	≤5	≤5	≤5	≤5	14	8	≤5	122
Berne	23	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	7	≤5	≤5	43
Bâle	34	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	47
Tessin	9	9	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	29
Lucerne	8	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	16
St. Gall	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	9	≤5	19
Aarau	6	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	≤5	1≤5	≤5	9
Total	205	47	6	21	≤5	19	46	35	≤5	383

*DMD: Patienten mit einer Duchenne Myopathie; BMD: Patienten mit einer Becker Myopathie; IMD: Patienten mit einer Intermediär-Form; ASC: Mütter-Trägerinnen der Mutation ohne Symptome; SC: Mütter-Trägerinnen der Mutation mit Symptome; SMA 1/2/3/4: Patienten mit einer Spinaler Muskelatrophie

* inklusive verstorbene Patienten

Zur Information, Ende 2016 umfasste das Register 374 Patienten.

2. Zusammenarbeit mit dem internationalen Register von TREAT-NMD

Über dreißig Länder sind Mitglied der internationalen Datenbank (Global Database: www.treat-nmd.eu). Die Daten des nationalen Registers werden auf Anfrage von TREAT-NMD ans internationale Register weitergeleitet.

PD Dr. A Klein vertritt das Schweizer Register als Mitglied des «TREAT-NMD Global Database Oversight Committee», das Kontrollorgan des internationalen Registers, welches über die Annahme einer Anfrage abstimmt.

Während des Jahres 2017 wurden fünf Anfragen an unser Register gerichtet. Zwei davon wurden von TREAT-NMD vermittelt, drei weitere wurden direkt von Pharmaunternehmen oder Universitätsinstitute ans Schweizer Register gerichtet.

Die zwei von TREAT-NMD vermittelten Anfragen betrafen die Anzahl potentieller Kandidaten in der Schweiz für Studien in Vorbereitung:

- Patienten mit DMD, stratifiziert nach Alter, Gehfähigkeit, eventueller Kortisonbehandlung, aktueller oder früheren Teilnahme an einer therapeutischen Studie, Gebrauch einer Nicht-Invasiven Ventilation.
- Patienten mit DMD, 7 bis 13-jährig, seit >6 Monate mit Kortison behandelt, durch Skipping der Exone 45, 51, und 53 behandelbar.

Zwei direkt ans Register gewendete Anfragen betrafen die Patientenrekrutierung in laufende Phase III Studien (Exon-Skipping 45 und 53). Für diese Studien waren leider kein Studienzentrum in der Schweiz vorgesehen und potentielle Kandidaten wurden nach Paris (F) oder Freiburg (D) verwiesen.

Die letzte Anfrage betraf die Masterarbeit einer Medizinstudentin der Universität Bern.

3. Erleichterung der Aufnahme von Schweizer Patienten in laufende multizentrische Studien und Förderung von Schweizer Studienzentren für kommende therapeutische Studien

Wichtige Ziele des Registers sind die Erleichterung der Aufnahme von Schweizer Patienten in laufende multizentrische Studien und die Förderung von Schweizer Studienzentren für kommende therapeutische Studien.

6 Kandidaten konnten für die SIDEROS Studie (*Idebenone bei DMD unter Kortisonbehandlung*) im Kinderspital Basel gescreent werden und fünf davon wurden in die Studie aufgenommen. Dank des Registers konnten die Patienten so rasch in die Studie aufgenommen werden, dass das Studienzentrum in den ersten 6 Monaten «top recruiting site» einer global gestarteten Studie war.

Zwei Schweizer Patienten nehmen noch immer an der Extension Phase der SHINE Studie (*Nusinersen bei SMA*) in Freiburg (D) teil.

Das Schweizer Register hilft zurzeit aktiv für die Rekrutierung der TAMDMD Studie (*Phase III Studie, Wirkung und Sicherheit des Tamoxifen bei DMD*) Kinderspital Basel.

4. Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen

Das Schweizer Register für Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne/Becker und Spinaler Muskelatrophie entstand vor zehn Jahren. Mehrere Anpassungen wurden unentbehrlich, unter anderem betreffend Datenschutz. Ein großer Teil unserer Arbeit im Jahre 2017 bestand insofern in der Redaktion eines neuen Registerprotokolls, welches Anfang 2018 der Ethikkommission Bern präsentiert wurde. Diese Kommission hat uns noch gebeten ein paar Anpassungen vorzunehmen. Sobald diese akzeptiert sind, werden die Patienten des aktuellen Registers eingeladen, sich im neuen Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen zu registrieren. Bei Annahme werden ihre Daten automatisch transferiert.

Leitung des Registers

Dr. C. Bloetzer verlässt die Leitung des Registers Ende Juni 2018. Die operationelle Leitung übernimmt PD Anne Tschertter. Frau Nadine Lötscher führt das Datamanagement.

Prof C. Kuehni und PD A. Klein bleiben Ko-Leiterinnen des Registers.

Wir bedanken uns herzlich bei den Patientenorganisationen und Forschungsstiftungen für die finanzielle Unterstützung und stehen bei weiteren Fragen zu Verfügung.

PD Dr. A. Klein
Mit-Verantwortliche des Registers



Dr. Clemens Bloetzer
Mit-Verantwortlicher des Registers

