

Schweizer-Reg-
NMD

u^b

b
UNIVERSITÄT
BERN

Schweizer Register für neuromuskuläre Störungen

Jahresbericht für 2021

Schweizer Register für neuromuskuläre Störungen Jahresbericht für 2021

Für das Schweizer Register für neuromuskuläre Störungen:

Dominique Baumann
Anne Tschertter
Nadine Lötscher
Claudia Kühni
Andrea Klein

Bern, 22. Februar 2022



Herausgeber:
Schweizer Register für neuromuskuläre Störungen

Institut für Sozial- und Präventivmedizin
Universität Bern
Mittelstrasse 43
CH-3012 Bern
Schweiz

Tel. +41 (0)31 684 33 95
E-Mail: swiss-reg-nmd@ispm.unibe.ch

Bern, 22. Februar 2022, Schweizerisches Register für neuromuskuläre Erkrankungen

Das Inhaltsverzeichnis

Schweizer Register für neuromuskuläre	Störungen1
Jahresbericht für	202111
1. Kurzfassung4	
.....	Zusammenfassung5
.....	Sommaire6
2. Einleitung8	
3. Beschreibung des	Swiss-Reg-NMD9
3.1. Organisatorische Struktur9	
3.2. Zielsetzungen9	
3.3. Einschlusskriterien10	
3.4. Registrierung von Patienten und Erfassung medizinischer	Daten11
3.5. Datenschutz/Ethikgenehmigung11	
3.6. Finanzierung11	
4. Registrierte	Fälle12
Klinische	Studien13
5. Leistungen der Swiss-Reg-NMD im	Jahr 202113
5.1. Anträge an das	Register13
5.2. Zusammenarbeit mit TREAT-NMD	(treat-nmd.org)14
5.3. Entwicklung des	Registers14
5.4. Verbreitung und	Vernetzung15
5.5. Forschung und	Post-Marketing-Follow-up15
6. Ausblick für	202216
7. Danksagung16	
8. Referenzen16	

1. Zusammenfassung

Das "Schweizerische Register für neuromuskuläre Erkrankungen" (Swiss-Reg-NMD) sammelt medizinische Informationen von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen. Es wird von spezialisierten Ärzten aus der ganzen Schweiz geleitet und ist am Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) in Bern angesiedelt. Das Register umfasst in der Schweiz lebende Kinder und Erwachsene, bei denen Duchenne-Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD), spinale Muskelatrophie (SMA), LAMA2-bezogene Muskeldystrophie (LAMA2) oder Kollagen-VI-bezogene Myopathie (COL-6) diagnostiziert wurde. Das Register arbeitet gemäß der Ethikgenehmigung #2018-00289.

Die Swiss-Reg-NMD verfolgt die folgenden Ziele:

- Registrierung und Erfassung relevanter Gesundheitsdaten aller in der Schweiz lebenden Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen
- Erleichterung der Teilnahme von Patienten an nationalen und internationalen Therapieversuchen
- die Einrichtung von Studienzentren in der Schweiz zu erleichtern
- Harmonisierung von Diagnose und Pflege auf nationaler Ebene (Pflegestandards)
- Einrichtung einer nationalen Plattform für Post-Marketing-Follow-up

Am 31.12.2021 waren in der Swiss-Reg- NMD insgesamt 332 Patienten mit neuromuskulären Störungen registriert (nicht als verstorben gemeldet): etwa 189 Patienten mit Dystrophin-assoziiierter Muskeldystrophie (DMD/BMD/IMD), 129 Patienten mit SMA, etwa 10 Patienten mit LAMA2 und weniger als 5 Patienten mit COL-6.

Im Jahr 2021 nahmen einige DMD-Patienten an der TAMDMD-Studie teil, und einige Patienten wurden für die Ciffreo-Studie gescreent. Einige SMA-Patienten nahmen an der Jewelfish- oder Sunfish-Studie oder an einer Beobachtungsstudie am Universitätsspital Zürich teil, in der die Beteiligung des Herzens und der Muskeln bei SMA untersucht wurde. Darüber hinaus nahmen einige DMD- und SMA-Patienten, die in der Schweiz behandelt wurden, an klinischen Studien im Ausland teil.

Wie in den Vorjahren beantwortete das Register auch im Jahr 2021 Anfragen von verschiedenen Interessengruppen. Insbesondere beantworteten wir mehrere Fragen von TREAT-NMD, Forschern an Schweizer Universitätsspitalern und von Pharmaunternehmen zur Durchführbarkeit klinischer Studien.

Das Register sammelt medizinische Daten, um mehr über die Gesundheit, die Versorgung und die Bedürfnisse von Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung in der Schweiz zu erfahren. Um mit den internationalen Standards auf dem Laufenden zu bleiben, haben wir unsere DMD/BMD- und SMA-Datensätze auf der Grundlage der TREAT-NMD-Richtlinien überarbeitet. Wir haben den SMA-Datensatz im Hinblick auf die neuen krankheitsmodifizierenden Behandlungen aktualisiert. So können wir die Wirksamkeit und die Nebenwirkungen aller drei derzeit zugelassenen SMA-Therapien untersuchen. Außerdem haben wir den medizinischen Datensatz definiert, der ab 2022 von LAMA2-Patienten erhoben werden soll.

Die gesammelten Daten wurden für mehrere Forschungsprojekte verwendet. Wir haben einen Artikel mit dem Titel "Evaluation of Real-Life Outcome Data of Patients with Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen in Switzerland" bei der Zeitschrift Neuromuscular Disorders eingereicht; er wurde angenommen und wird Anfang 2022 veröffentlicht. Im Rahmen einer Masterarbeit im Bereich Public Health wurden die Hospitalisierungsdaten von mit Nusinersen behandelten Patienten analysiert. Darüber hinaus haben wir eine Umfrage zur Bildung und sozialen Teilhabe von jungen DMD-Patienten in der Schweiz durchgeführt. Das Ziel dieser Umfrage ist es, die aktuelle Situation zu verstehen und Verbesserungsmöglichkeiten in der Schweiz zu identifizieren. Wir unterstützten die CARE-NMD-CH-Studie, indem wir alle in Frage kommenden Patienten des Registers einluden, an einer Umfrage über die Versorgungssituation von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen teilzunehmen. Ausserdem haben wir ein Projekt eines Schweizer Universitätsspitals unterstützt, das den Zugang zur zahnärztlichen

Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit motorischen Behinderungen untersucht.

Wir haben unsere enge Zusammenarbeit mit TREAT-NMD fortgesetzt und wurden nach einem umfangreichen Bewerbungsverfahren als Core Member Registry für DMD und SMA und als Affiliated Member Registry für kongenitale Muskeldystrophie (CMD) aufgenommen.

Im Jahr 2021 erhielt das Swiss-Reg-NMD finanzielle Unterstützung von der Schweizerischen Muskelgesellschaft, der Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires, der Associazione malattie genetiche rare della svizzera italiana, der SMA Schweiz, der Duchenne Schweiz und der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten, von Biogen Switzerland, Novartis Gene Therapies Inc, Pfizer AG Switzerland, PTC Therapeutics International, Roche Pharma AG Switzerland und Sarepta International. Wir danken diesen Organisationen und Unternehmen für ihre Unterstützung.

Zusammenfassung

Das 'Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen' (Swiss-Reg-NMD) sammelt medizinische Informationen von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen. Es wird von Fachärzten aus der ganzen Schweiz geführt und befindet sich am Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) in Bern. Das Register erfasst in der Schweiz lebende Kinder und Erwachsene, bei denen Duchenne-Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD), Spinale Muskelatrophie (SMA), LAMA2-assoziierte Muskeldystrophie (LAMA2) oder Collagen VI-assoziierte Myopathie (COL6) diagnostiziert wurde. Das Register arbeitet gemäß der Ethik-Genehmigung #2018-00289.

Das Swiss-Reg-NMD verfolgt die folgenden Ziele:

- die Registrierung und Erfassung relevanter Gesundheitsdaten aller in der Schweiz lebenden Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen
- die erleichterte Teilnahme von Patienten an nationalen und internationalen therapeutischen Studien
- die erleichterte Einrichtung von Studienzentren in der Schweiz
- die Harmonisierung von Diagnose und Versorgung auf nationaler Ebene (Versorgungsstandards)
- die Einrichtung einer nationalen Plattform für das Post-Marketing Follow-up

Am 31.12.2021 waren im Swiss-Reg-NMD insgesamt 332 Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen registriert (und nicht als verstorben gemeldet): etwa 189 Patienten mit einer Dystrophin-assoziierten Muskeldystrophie (DMD/BMD/IMD), 129 Patienten mit SMA, etwa 10 Patienten mit LAMA2 und weniger als 5 Patienten mit COL-6.

Im Jahr 2021 nahmen einige DMD-Patienten an der TAMDMD-Studie teil und einige Patienten wurden für die Ciffreo-Studie geprüft. Mehrere SMA-Patienten nahmen an der Jewelfish- oder Sunfish-Studie oder an einer Beobachtungsstudie am Universitätsspital Zürich teil, in der die Beteiligung des Herzens und der Muskeln bei SMA untersucht wurde. Ausserdem nahmen wenige DMD- und SMA-Patienten, die in der Schweiz behandelt wurden, an einer klinischen Studie im Ausland teil.

Wie in den Vorjahren beantwortete das Register auch im Jahr 2021 Anfragen von verschiedenen Interessengruppen. Insbesondere beantworteten wir mehrere Anfragen von TREAT-NMD, von Forschenden an Schweizer Universitätsspitalern und von Pharmaunternehmen zur Durchführbarkeit klinischer Studien.

Das Register sammelt medizinische Daten, um mehr über den Gesundheitszustand, die Versorgung und die Bedürfnisse von Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung in der Schweiz zu erfahren. Um auf dem neuesten Stand der internationalen Standards zu bleiben, haben wir unsere DMD/BMD- und SMA-Datensätze auf der Grundlage der TREAT-NMD-Richtlinien überarbeitet. Wir haben auch den SMA-Datensatz im Hinblick auf die neuen Therapien aktualisiert. Dies ermöglicht uns, die Wirksamkeit und die Nebenwirkungen aller drei derzeit zugelassenen SMA-Therapien zu untersuchen. Wir haben auch den medizinischen Datensatz definiert, der ab 2022 von LAMA2-Patienten erhoben werden soll.

Die gesammelten Daten wurden für mehrere Forschungsprojekte verwendet. Wir haben einen Artikel mit dem Titel "Evaluation of Real-Life Outcome Data of Patients with Spinal Muscular Atrophy Treated

with Nusinersen in Switzerland" bei der Zeitschrift Neuromuscular Disorders eingereicht; er wurde akzeptiert und wird Anfang 2022 publiziert. Eine Masterarbeit im Bereich Public Health analysierte die Hospitalisierungsdaten von Patienten, die mit Nusinersen behandelt wurden. Darüber hinaus haben wir eine Umfrage zur Bildung und sozialen Teilhabe von jungen DMD-Patienten in der Schweiz durchgeführt. Ziel dieser Umfrage ist es, die soziale und schulische Situation der Teilnehmenden zu verstehen und Verbesserungsmöglichkeiten in der Schweiz zu identifizieren. Wir unterstützten zudem die CARE-NMD-CH-Studie, indem wir alle in Frage kommenden Patienten des Registers einluden, an einer Umfrage über die Versorgungssituation von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen teilzunehmen. Auch unterstützten wir ein Projekt eines Schweizer Universitätsspitals, das den Zugang zu zahnärztlicher Versorgung für Kinder und Jugendliche mit motorischen Beeinträchtigungen untersucht.

Wir arbeiteten auch im Jahr 2021 eng mit TREAT-NMD zusammen und wurden nach einem umfangreichen Bewerbungsverfahren als 'Core Member Registry' für DMD und SMA und als 'Affiliated Member Registry' für kongenitale Muskeldystrophie aufgenommen.

Im Jahr 2021 erhielt das Swiss-Reg-NMD finanzielle Unterstützung von der 'Schweizerischen Muskelgesellschaft', der 'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires', der 'Associazione malattie genetiche rare della svizzera italiana', von 'SMA Schweiz', von 'Duchenne Schweiz' und der 'Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten', von Biogen Schweiz, Novartis Gene Therapies Inc, Pfizer AG Schweiz, PTC Therapeutics International, Roche Pharma AG Schweiz und Sarepta International. Wir danken diesen Organisationen und Unternehmen für ihre Unterstützung.

Sommaire

Das "Schweizerische Register für neuromuskuläre Erkrankungen" (Swiss-Reg-NMD) erfasst die medizinischen Daten von Personen, die von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen sind. Es wird von Fachärzten aus der ganzen Schweiz geführt und befindet sich im Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) in Bern. Das Register umfasst Kinder und Erwachsene, die in der Schweiz leben und bei denen eine Duchenne-Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD), eine Amyotrophie spinale (SMA), eine LAMA2-Muskeldystrophie (LAMA2) oder eine Kollagendystrophie VI (COL-6) diagnostiziert wurde. Das Register funktioniert entsprechend der ethischen Zulassung #2018-00289.

Le Swiss-Reg-NMD poursuit les objectifs suivants :

- Erfassung und Sammlung der wichtigsten medizinischen Daten aller in der Schweiz lebenden Patienten mit einer neuromuskulären Störung
- Erleichterung der Teilnahme von Patienten an nationalen und internationalen klinischen Studien
- Erleichterung des Aufbaus von klinischen Studienzentren in der Schweiz
- Harmonisierung von Diagnostik und Versorgung auf nationaler Ebene (Standards für die Versorgung)
- Einrichtung einer nationalen Plattform für das Follow-up nach der Kommerzialisierung

Am 31.12.2021 waren insgesamt 332 Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen im Schweizer Register NMD registriert (nicht als verstorben deklariert): ca. 189 Patienten mit einer muskulären Dystrophie (DMD/BMD/IMD), 129 Patienten mit einer SMA, ca. 10 Patienten mit LAMA2 und weniger als 5 Patienten mit COL-6.

Im Jahr 2021 haben einige DMD-Patienten an der TAMDMD-Studie teilgenommen und einige Patienten wurden für die Ciffreo-Studie ausgewählt. Einige SMA-Patienten nahmen an der Jewelfish- oder Sunfish-Studie oder an einer Beobachtungsstudie am Universitätsspital Zürich über die kardialen und muskulären Auswirkungen der SMA teil. Darüber hinaus haben einige Patienten mit DMD oder SMA, die in der Schweiz behandelt wurden, an klinischen Studien im Ausland teilgenommen.

Wie in den Jahren zuvor hat das Register im Jahr 2021 auf Anfragen zahlreicher Akteure geantwortet. Insbesondere haben wir auf mehrere Fragen von TREAT-NMD, von Forschern der schweizerischen Universitätskliniken und von Pharmazieunternehmen zur Machbarkeit von klinischen Studien geantwortet.

Das Register erfasst medizinische Daten, um mehr über den Gesundheitszustand, die Versorgung und die Bedürfnisse von Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung in der Schweiz zu erfahren. Um den internationalen Normen gerecht zu werden, haben wir unsere Datensammlungen für DMD/BMD und SMA auf der Grundlage der TREAT-NMD-Richtlinien überarbeitet. Wir haben auch das Datensystem SMA unter Berücksichtigung der neuen Merkmale angepasst. Dies ermöglicht es uns, die Wirksamkeit und die Sekundärwirkungen der drei derzeit angewandten SMA-Therapien zu erforschen. Wir haben auch die Gesamtheit der medizinischen Daten definiert, die bei LAMA2-Patienten ab 2022 gesammelt werden sollen.

Die gesammelten Daten wurden für mehrere Forschungsprojekte verwendet. Wir haben einen Artikel mit dem Titel "Evaluation of Real-Life Outcome Data of Patients with Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen in Switzerland" an die Zeitschrift *Neuromuscular Disorders* gesandt; dieser Artikel wurde angenommen und wird Anfang 2022 veröffentlicht werden. Eine Masterarbeit im Gesundheitswesen hat die Hospitalisierungsdaten von Nusinersen-Patienten analysiert. Darüber hinaus haben wir eine Untersuchung über die Bildung und die soziale Teilhabe von jungen DMD-Patienten in der Schweiz durchgeführt. Ziel dieser Untersuchung ist es, die aktuelle Situation zu erfassen und Verbesserungsmöglichkeiten in der Schweiz aufzuzeigen. Wir haben die Studie CARE-NMD-CH unterstützt, indem wir alle Patienten, die in das Register aufgenommen wurden, eingeladen haben, an einer Untersuchung über die Situation der Versorgung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen teilzunehmen. Wir haben auch ein Projekt eines Schweizer Universitätsspitals über den Zugang zu zahnärztlicher Versorgung für Kinder und Jugendliche mit motorischen Behinderungen unterstützt.

Wir arbeiten weiterhin aktiv mit TREAT-NMD zusammen und sind nach einem umfangreichen Bewerbungsverfahren zu einem "Core Member Registry" für DMD und SMA und einem "Affiliated Member Registry" für die kongenitale Muskeldystrophie geworden.

Im Jahr 2021 erhielt die Swiss-Reg-NMD eine Finanzierung von der 'Schweizerischen Muskelgesellschaft', der 'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires', der 'Associazione malattie genetiche rare della svizzera italiana', der 'SMA Suisse', de 'Duchenne Suisse' und de la 'Fondation suisse pour la recherche sur les maladies musculaires', de Biogen Suisse, de Novartis Gene Therapies Inc, de Pfizer Suisse, de PTC Therapeutics International, de Roche Pharma Suisse et de Sarepta International. Nous remercions ces organisations et entreprises pour leur soutien.

2. Einführung

Neuromuskuläre Störungen (NMD) sind Krankheiten, die die Funktion des ersten Motoneurons (ZNS) und des peripheren Nervensystems (motorische Neuronen, Nerven, neuromuskuläre Übertragung und Muskeln) beeinträchtigen. Die meisten haben einen genetischen Ursprung, und alle NMD sind seltene Krankheiten mit wenigen Patienten, die über das ganze Land verstreut sind. Die Symptome sind je nach Krankheit unterschiedlich, umfassen aber in der Regel Muskelschwäche, eine verzögerte motorische Entwicklung und/oder funktionelle Beeinträchtigungen. Darüber hinaus können die Patienten auch unter chronischen Schmerzen, intellektuellen Beeinträchtigungen, Ess- oder Kommunikationsproblemen leiden. Daher benötigen sie eine multidisziplinäre Betreuung. Die Symptome beginnen oft in der Kindheit, können aber das ganze Leben lang auftreten.

Im Jahr 2008 wurde am Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) in Lausanne ein nationales Register für NMD eingerichtet, um Patienten den Zugang zu neuen Therapien zu ermöglichen und die Identifizierung von Patienten für klinische Studien in der Schweiz zu erleichtern. Im Jahr 2017 zog das Register an das Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) in Bern um und wurde modernisiert, um den aktuellen und künftigen Standards für Datenqualität und -sicherheit zu entsprechen und die Bedürfnisse von Patientenorganisationen, Gesundheitsbehörden und Forschungsorganisationen zu erfüllen. Sein langfristiges Ziel ist es, die Versorgung und das Wohlbefinden von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in der Schweiz zu verbessern.

Dieser Bericht gibt einen Überblick über die Swiss-Reg-NMD und ihre Aktivitäten im Jahr 2021.

3. Beschreibung des Swiss-Reg-NMD

3.1. Organisatorische Struktur

Im Alltag wird das Swiss-Reg-NMD von einem klinischen Leiter und einer Geschäftsstelle geführt. Das Register hat einen Lenkungsausschuss, der sich mehrmals im Jahr trifft. Dieses Gremium besteht aus pädiatrischen Neurologen, Neurologen und seit 2021 auch aus einem Pulmologen, der in verschiedenen neuromuskulären Zentren in der Schweiz arbeitet. Die Gesamtleitung des Registers teilen sich der klinische Leiter und ein Rechtsvertreter des ISPM. Neun neuromuskuläre Zentren erstatten dem Register regelmässig Bericht. Die Organisationsstruktur des Swiss-Reg-NMD ist in Tabelle 1 dargestellt.

Tabelle 1. An dem Register beteiligte Personen

Blei		
Andrea Klein, PD MD	Klinische Leitung	Inselspital, Bern; UKBB, Basel; CHUV, Lausanne
Claudia Kuehni, Prof. MD	Gesetzlicher Vertreter	ISPM, Bern
Lenkungsausschuss		
Dr. Andrea Klein, PD	Klinischer Leiter, pädiatrischer	Inselspital, Bern; UKBB, Basel; CHUV, Lausanne
Dr. David Jacquier, MD	Neurologe Stellvertretender	CHUV, Lausanne
Paolo Ripellino, MD	klinischer Leiter, pädiatrischer	EOC, Lugano
Georg Stettner, PD Dr.	Neurologe	Kinderspital, Zürich
Olivier Scheidegger, PD Dr.	Pädiatrischer	Inselspital, Bern
med. Bettina Schreiner, PD	Neurologe	Universitätsspital Zürich
Dr. med.	Neurologe	Universitätsspital Zürich
Esther Irene Schwarz, PD MD	Neurologe Pulmologe	
Exekutivbüro		
Claudia Kuehni, Prof. Dr.	Juristischer	ISPM, Universität Bern
med. Dominique	Vertreter	ISPM, Universität Bern
Baumann, PhD Anne	Projektleiter	ISPM, Universität Bern
Tscherter, PD PhD	Projektleiter	ISPM, Universität Bern
Nadine Lötscher, Nrs	Datenmanager und Forschungsassistent	
Beraterinnen und Berater		
F. Joncourt, PhD	Genetischer Kurator	Zuvor Genetisches Labor Universitätsspital Bern
Teilnehmende Zentren		
Aarau, Basel, Bern, Genf, Lausanne, Luzern, St. Gallen, Tessin, Zürich und Privatpraxen.		

3.2. Zielsetzungen

Das Hauptziel der Swiss-Reg-NMD ist es, die Teilnahme von Schweizer Patienten an therapeutischen Versuchen zu erleichtern und auf der Grundlage besserer Kenntnisse die aktuelle und künftige Versorgung und das Wohlergehen von Menschen mit NMD zu verbessern. Darüber hinaus bietet sie eine Plattform, um das Gesamtergebnis von Patienten zu beobachten, die neue Medikamente erhalten, und um die Kommunikation und Zusammenarbeit zu verbessern.

Die spezifischen Ziele des Registers sind daher:

1. Bereitstellung von epidemiologischen Daten:
 - Inzidenz
 - Prävalenz

- Klinisches Spektrum bei der Diagnose
- Krankheitsverlauf/Prognose
- Überlebensraten und Sterblichkeit

2. Bereitstellung einer Plattform für klinische Forschung und Post-Marketing-Follow-up:
 - Rekrutierung von Patienten für therapeutische Studien
 - Erhebung von Ergebnisdaten während der Behandlung
 - Erleichterung der Durchführung von Beobachtungsstudien
z. B. in den Bereichen Gesundheitsversorgung, Bildung und Lebensqualität
3. Bieten Sie eine Plattform für die Kommunikation:
 - Förderung des Wissensaustauschs zwischen Kliniken, Forschern, Therapeuten und Gesundheitsbehörden
 - Erleichterung der nationalen und internationalen Zusammenarbeit

3.3. Einschlusskriterien

Die Swiss-Reg-NMD umfasst Kinder, Jugendliche und Erwachsene, die in der Schweiz leben oder behandelt werden und bei denen eine NMD diagnostiziert wurde. Die Diagnose muss, wenn immer möglich, durch einen Gentest oder zumindest durch eine Biopsie und/oder Elektroneuromyographie bestätigt werden, entsprechend den internationalen Standards für die Diagnose der jeweiligen NMD. Sobald die Diagnose feststeht, gibt es keine spezifischen Ausschlusskriterien.

Derzeit sind Patienten mit DMD/BMD/IMD, SMA und Patienten mit einer kongenitalen Muskeldystrophie (CMD) aufgrund von Mutationen in den Genen für Laminin- α -2 (LAMA2) oder Kollagen VI (COL6) in das Register aufgenommen. In Zukunft könnten auch Patienten mit anderen NMD aufgenommen werden.

Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine X-chromosomal vererbte progressive Muskeldystrophie, die bei einer von 3'600-10'000 männlichen Lebendgeburten auftritt (Mah et al. 2014). Die Becker-Muskeldystrophie (BMD) ist die weniger schwere Form, die bei etwa einer von 18'000 männlichen Lebendgeburten auftritt (Emery et al. 1991). Patienten mit einer weniger schweren Form als DMD, aber einer schwereren als BMD, werden als intermediäre Form (IMD) eingestuft. Diese Störungen werden durch Mutationen im Dystrophin-Gen verursacht. Bei den Jungen kommt es zu einer verzögerten motorischen Entwicklung und Muskelschwäche, die zum Verlust des Gehvermögens und in den schwereren Fällen zu Atem- und Herzversagen führen.

Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine Krankheit, die die motorischen Neuronen im Rückenmark und im Hirnstamm betrifft. Es handelt sich um eine autosomal rezessive Krankheit, die etwa eine von 10'000 Lebendgeburten betrifft (Faravelli et al. 2015). Sie wird durch Mutationen im "Survival Motor Neuron 1"-Gen (*SMN1*) verursacht. SMA-Patienten zeigen eine fortschreitende motorische Schwäche und eine Schwäche der bulbären und respiratorischen Muskeln. Konventionell wird die SMA in vier klinische Subtypen eingeteilt, von Typ I mit Beginn vor dem sechsten Lebensmonat und, falls unbehandelt, Tod vor dem zweiten Geburtstag bis hin zu Typ IV mit Beginn im Erwachsenenalter, Schwäche und einem langsam fortschreitenden Verlauf. In den letzten Jahren wurden drei Therapien für SMA entwickelt und von Swissmedic zugelassen. Die erste war Nusinersen (Spinraza®), gefolgt von Risdiplam (Evrysdi®) und Onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma®).

Kongenitale Muskeldystrophien (CMD) sind eine Gruppe von Krankheiten, die meist autosomal rezessiv vererbt werden. Die Prävalenz wird auf 7×10^{-6} geschätzt (Mostacciuolo et al. 1996). Die LAMA2-verwandte Muskeldystrophie und die COL6-verwandte Muskeldystrophie sind die beiden häufigsten Formen von CMD. Beide Formen führen zu einer ausgeprägten Schwäche der Skelettmuskulatur, der Neigung zur Entwicklung von Kontrakturen und Steifheit der Wirbelsäule sowie zu einer Schwäche der Atemmuskeln. In den USA wurde eine Phase-I-Studie mit Omigapil durchgeführt, und weitere therapeutische Wirkstoffe, die in präklinischen Studien vielversprechende Ergebnisse zeigten, befinden sich in der Entwicklung. Daher ist es wichtig, diese Formen für Daten zum natürlichen Verlauf und zur Vorbereitung von Studien einzubeziehen.

3.4. Registrierung der Patienten und Erfassung der medizinischen Daten

In der Regel stellt ein Kinder- oder Erwachsenenneurologe die Diagnose einer NMD bei einer Person. Der Arzt informiert dann den Patienten und/oder seine Eltern (oder andere gesetzliche Vertreter) im Rahmen einer ärztlichen Routineuntersuchung über das Swiss-Reg-NMD. Der Arzt gibt ihnen auch gedruckte Informationen über das Register und ein Formular, das sie unterschreiben können, wenn sie am Register teilnehmen wollen (Einverständniserklärung). Diese Informationen können mit nach Hause genommen werden, damit nach reiflicher Überlegung eine Entscheidung getroffen werden kann.

Wenn das Einverständnis vorliegt, meldet der Arzt den Patienten an das Swiss-Reg-NMD und liefert in regelmäßigen Abständen Daten zum klinischen Zustand des Patienten (einmal pro Jahr bzw. bei SMA 2-3 Mal pro Jahr für Post-Marketing-Follow-up). Beim ISPM (Institut für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Bern, wo das Register angesiedelt ist) werden diese Informationen dann in eine gesicherte Datenbank eingegeben.

Wird die Zustimmung nicht erteilt, kann der Patient trotzdem gemeldet werden, allerdings mit sehr wenigen, nicht identifizierenden Daten (Diagnose, Geschlecht, Geburtsjahr, Todesdatum und -ursache), um eine angemessene Schätzung der Inzidenz und Prävalenz der Krankheiten in der Schweiz zu ermöglichen. Weitere Informationen werden nicht erhoben.

3.5. Datenschutz/Ethikgenehmigung

Das Humanforschungsgesetz (HFG) legt die Rahmenbedingungen für die medizinische Forschung fest. Das Swiss-Reg-NMD ist diesem Gesetz unterstellt. Im Jahr 2008 wurde das alte Register für DMD/BMD und SMA in den verschiedenen Kantonen ethisch genehmigt. Im Jahr 2018 wurde das neue, verbesserte Swiss-Reg-NMD von der kantonalen Ethikkommission Bern bewilligt (#2018-00289). Diese Genehmigung ermöglicht die Erfassung von Daten in der gesamten Schweiz.

Liegt eine Einwilligung vor, ist die Swiss-Reg-NMD berechtigt, die medizinischen Daten zu erheben, sofern diese Daten routinemäßig im Rahmen der Behandlung und Nachsorge des Patienten erhoben werden. Es ist erlaubt, diese Daten für Berichte und vertiefende Forschungsstudien zu verwenden. Darüber hinaus darf das Register Fragebogenstudien zu Lebensqualität, Entwicklung, Gesundheit und Inanspruchnahme der Gesundheitsversorgung durchführen. Schließlich kann das Register die Patienten direkt über klinische Studien informieren.

Studieninformationen und Einverständniserklärungen sind in vier verschiedenen Sprachen verfügbar (Französisch, Deutsch, Italienisch und Englisch). Alle Daten, die der Swiss-Reg-NMD zur Verfügung gestellt werden, werden in einer sicheren IT-Umgebung an der Universität Bern gespeichert. Diese Daten werden streng nach den Anforderungen der Datenschutzgesetze aufbewahrt. Alle Mitarbeitenden der Swiss-Reg-NMD sind an das Berufsgeheimnis gebunden. Für Forschungszwecke werden nur verschlüsselte Daten (ohne Namen und Identifikationsdaten) verwendet.

3.6. Finanzierung

Im Jahr 2021 wurden Anstrengungen unternommen, um die notwendigen Mittel für die Finanzierung des Registers, die Durchführung der DMD-Fragebogenstudie und die Berichterstattung über krankheitsverändernde Behandlungen bei SMA zu erhalten.

Im Jahr 2021 hat das Swiss-Reg-NMD von der Schweizerischen Muskelgesellschaft, der Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro- Musculaires, der Associazione malattie genetiche rare della svizzera italiana, von SMA Schweiz, von Duchenne Schweiz und von der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten eine bedingungslose Finanzierung erhalten.

Darüber hinaus haben Biogen Switzerland AG, Novartis Gene Therapies Inc, Pfizer AG Schweiz, PTC Therapeutics International, Roche Pharma AG Schweiz und Sarepta International die Arbeit der Swiss-Reg-NMD unterstützt.

Wir sind all diesen Organisationen und Unternehmen für ihre Unterstützung sehr dankbar.

4. Registrierte Fälle

Am 31.12.2021 waren in der Swiss-Reg- NMD insgesamt 332 Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen registriert (nicht als verstorben gemeldet, Tabelle 2 und Tabelle 3): etwa 189 Patienten mit Dystrophin-assoziiierter Muskeldystrophie (DMD/BMD/IMD), 129 Patienten mit SMA, etwa 10 Patienten mit LAMA2 und weniger als 5 Patienten mit COL-6. 43 Patienten haben im Jahr 2021 eine neue Einverständniserklärung unterzeichnet.

Im Jahr 2021 wurden <5 SMA I-Patienten und <5 DMD-Patienten, die in die Swiss-Reg-NMD aufgenommen wurden, als verstorben gemeldet und <5 Patienten sind ins Ausland verzogen.

Um die Vertraulichkeit der Patienten zu gewährleisten, maskieren wir kleine Zahlen in unserem Jahresbericht mit "<5".

Nicht alle Patienten mit einer NMD, die in der Schweiz leben oder behandelt werden, sind im Swiss-Reg-NMD registriert. Die Teilnahme ist freiwillig. Seit der neuen Ethikgenehmigung von 2018 haben weniger als 5 Personen die Teilnahme am Register abgelehnt.

Tabelle 2. Gesamtzahl der lebenden Patienten^a nach neuromuskulären Erkrankungen und Alter (Stand: 31.12.2021).

	Alter 0-20	Alter 20-65	Insgesamt
DMD-Duchenne	104	45	149
BMD-Becker	20	16	36
IMD-Vermittlung	<5	<5	<5
SMA Typ 1	25	0	25
SMA Typ 2	32	23	55
SMA Typ 3	11	38	49
LAMA2	8	<5	10 ^b
COL-6	<5	0	<5
Insgesamt	206	126	332

DMD: Duchenne-Muskeldystrophie; BMD: Becker-Muskeldystrophie; IMD: Intermediäre Form; SMA1-3: Spinale Muskelatrophie Typ 1-3; LAMA2: *LAMA2-bezogene* Muskeldystrophie, COL-6: Kollagen-VI-bezogene Myopathie.

^a Nicht als verstorben gemeldet; ^b Näherungswert, um die Vertraulichkeit des Patienten zu gewährleisten

Tabelle 3. Gesamtzahl der lebenden Patienten^a nach Zentren (Stand: 31.12.2021).

Zentrum	DMD/IMD/BMD	SMA	LAMA2	COL-6	Insgesamt
Aarau	5	0	0	0	5
Basel	23	<5	6	<5	34
Bern	20	34	<5	<5	57
Genf	6	<5	<5	0	10
Lausanne	41	24	0	0	65
Luzern	6	<5	0	0	9 ^b
St. Gallen	<5	24	0	0	27 ^b
Tessin	14	5	<5	<5	22
Zürich	60	34	0	0	94
Andere	11	6	0	0	17

Beachten Sie, dass einige SMA-Patienten in zwei Zentren behandelt werden und daher in der Liste aufgeführt sind. DMD: Duchenne-Muskeldystrophie; BMD: Becker-Muskeldystrophie; IMD: Intermediäre Form; SMA: Spinale Muskelatrophie; LAMA2: *LAMA2-bezogene* Muskeldystrophie; COL-6: Kollagen-VI-bezogene Myopathie.

^a Nicht als verstorben gemeldet; ^b Näherungswert, um die Vertraulichkeit des Patienten zu gewährleisten

Klinische Studien

Im Jahr 2021 wurden in der Schweiz zwei Studien mit **DMD-Patienten** durchgeführt:

- TAMDM ist eine internationale placebokontrollierte Studie unter der Leitung von Prof. Dirk Fischer am UKBB Basel, in der Tamoxifen bei DMD-Patienten untersucht wird. Das Screening für diese Studie begann 2018, als 15 Schweizer Patienten gescreent wurden. Derzeit sind <5 Schweizer Patienten in die Studie eingeschrieben. Im Jahr 2021 wurde kein neuer Patient in diese Studie aufgenommen.
- Cifreio ist eine internationale placebokontrollierte Studie zur Untersuchung der Sicherheit und Wirksamkeit der Gentherapie bei DMD-Patienten. Im Jahr 2021 wurden <5 Patienten für diese Studie erneut untersucht, nachdem die Studie aufgrund von Sicherheitsbedenken pausiert worden war.

Darüber hinaus nahmen 2021 <5 in der Schweiz behandelte DMD-Patienten an einer klinischen Studie im Ausland teil, in der Vamorolone (ReveraGen BioPharma) bei der Behandlung von Patienten mit DMD untersucht wurde.

Im Jahr 2021 nahmen mehrere **SMA-Patienten** an in der Schweiz durchgeführten Studien teil:

- Die von Roche durchgeführte Jewelfish-Studie untersucht die Wirkung von Risdiplam, einem kleinen Molekül, das die Funktion des SMN2-Gens verbessert, bei verschiedenen Gruppen von SMA-Patienten. Im Jahr 2021 wurde kein neuer Patient in diese Studie aufgenommen, derzeit nehmen <5 Schweizer Patienten an dieser Studie teil (UKBB, Hauptprüfer Prof. Dirk Fischer).
- Die von Roche durchgeführte Sunfish-Studie untersucht die Wirkung von Risdiplam im Vergleich zu einer Placebogruppe bei Patienten mit SMA 2 und 3. Derzeit sind <5 Schweizer Patienten eingeschlossen.
- Eine 2020 begonnene Beobachtungsstudie am Universitätsspital Zürich untersucht die Herz- und Muskelbeteiligung bei SMA. <5 SMA-Patienten werden in diese Studie aufgenommen.
- Darüber hinaus nahmen 2021 <5 in der Schweiz behandelte SMA-Patienten an einer klinischen Studie im Ausland teil, in der die Sicherheit und Wirksamkeit von Zolgenma® untersucht wurde.

Anmerkung: Die oben genannten Zahlen umfassen nur die in Swiss-Reg-NMD registrierten Patienten.

5. Errungenschaften der Swiss-Reg-NMD im Jahr 2021

Die Coronavirus-Pandemie hat die Arbeit des Swiss-Reg-NMD weiterhin beeinflusst. Die Mitglieder der Geschäftsstelle haben wiederholt von ihren Heimbüros aus gearbeitet. Die Kommunikation untereinander und mit den Stakeholdern fand dann virtuell statt.

5.1. Anträge an das Register

Das Register beantwortet die Anfragen stets so, dass keine identifizierenden Informationen offengelegt werden. Rückschlüsse auf einzelne Personen sind unter keinen Umständen möglich. Die Identität des Anfragenden ist vertraulich und wird ebenfalls nicht weitergegeben.

Anfragen zur Durchführbarkeit von Studien und klinischen Prüfungen

- Auf eine Anfrage von TREAT-NMD bezüglich Exon-Deletionen bei DMD-Patienten haben wir Daten über alle in unserem Datensatz registrierten Deletionen zur Verfügung gestellt.
- Wir haben auf die Anfrage eines Schweizer Universitätsspitals geantwortet, aggregierte

Informationen über die Mobilität und die Steroidbehandlung von DMD-Patienten bereitzustellen, die für zwei potenzielle klinische Studien in Frage kommen.

- Wir haben eine Anfrage eines Schweizer Universitätsspitals zur Durchführbarkeit einer klinischen Studie bei SMA in der Schweiz beantwortet. Wir haben aggregierte Informationen über SMA-Patienten ohne Vollzeitbeatmung und mit einer bestimmten Altersspanne bereitgestellt.
- Wir haben eine weitere Anfrage eines Schweizer Universitätsspitals beantwortet, das uns gebeten hat, aggregierte Daten über nicht-ambulante SMA-Patienten bereitzustellen, die für eine Forschungsstudie in Frage kommen.
- Wir haben auf die Anfrage eines pharmazeutischen Unternehmens reagiert, das uns aggregierte Daten über DMD-Patienten mit einer Non-Sense-Mutation zur Verfügung gestellt hat.

Weitere Anfragen und Kooperationen

- Wir haben eine Anfrage eines Schweizer Universitätskrankenhauses beantwortet, um aggregierte Daten über SMA-Patienten bereitzustellen, die derzeit voll beatmet werden.
- Wir haben einer Anfrage eines internationalen Forschungszentrums entsprochen und aggregierte Daten über die Verfügbarkeit von Therapien in der Schweiz für Forschungszwecke zur Verfügung gestellt.
- Die Studie 'Caring for Patients with Neuromuscular Diseases in Switzerland' (CARE-NMD-CH) untersucht die Versorgungssituation von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Familien in der Schweiz. Wir haben alle in Frage kommenden Patienten des Registers eingeladen, an einer von CARE-NMD-CH durchgeführten Online-Umfrage teilzunehmen.
- Wir unterstützen derzeit ein Projekt eines Schweizer Universitätsspitals, das den Zugang zu zahnärztlicher Versorgung für Kinder und Jugendliche mit motorischen Behinderungen untersucht.

5.2. Zusammenarbeit mit TREAT-NMD (treat-nmd.org)

TREAT-NMD ist ein Netzwerk für den neuromuskulären Bereich, das eine Infrastruktur bereitstellt, um sicherzustellen, dass die vielversprechendsten neuen Therapien die Patienten so schnell wie möglich erreichen. Seit seiner Gründung im Januar 2007 liegt der Schwerpunkt des Netzwerks auf der Entwicklung von Instrumenten, die Industrie, Kliniker und Wissenschaftler benötigen, um neuartige therapeutische Ansätze durch die präklinische Entwicklung und in die Klinik zu bringen, sowie auf der Etablierung einer Best-Practice-Versorgung für neuromuskuläre Patienten weltweit.

Dr. Andrea Klein ist ein gewähltes Mitglied des TREAT-NMD Global Database Oversight Committee (TGDOC) für das internationale Register für SMA und DMD. Das TGDOC ist für die Überprüfung aller Datenanfragen aus der globalen Datenbank zuständig.

Zusammenarbeit mit TREAT-NMD im Jahr 2021

- Wir haben den umfangreichen Bewerbungsprozess abgeschlossen und sind nun ein Kernmitglied-Register für DMD und SMA und ein angeschlossenes Mitglied-Register für kongenitale Muskeldystrophie (CMD).
- Wir gehörten zu den ersten Registern, die den TREAT-NMD-Duchenne-Muskeldystrophie-Kerndatensatz implementiert haben; wir tauschen regelmäßig unsere Erfahrungen mit dem DMD-Team über die Datenerfassung und die Implementierung des TREAT-NMD DMD-Kerndatensatzes Version 1.2 aus.
- Wir haben die Informationen über das Register aktualisiert, indem wir die TREAT-NMD-Registerübersicht 2021 und den SMA Year 2 Report Survey abgeschlossen haben.
- Dr. Andrea Klein hat als Mitglied des TGDOC ihr Votum zu mehreren Anfragen nach Daten aus der globalen Datenbank abgegeben.

5.3. Entwicklung des Registers

Die wichtigsten Schritte bis 2021

- Wir könnten unseren Schwerpunkt auf die Registrierung erwachsener Patienten und die Datenerfassung weiter vorantreiben, so dass im Jahr 2021 15 erwachsene SMA-Patienten und <5 erwachsene DMD- und LAMA-2-Patienten neu registriert werden.

- Gemeinsam mit dem Lenkungsausschuss des Registers haben wir den DMD/BMD-Datensatz überarbeitet, der auf der neuesten Version des TREAT-NMD-Kerndatensatzes (Version 1.2) basiert.
- Wir haben auch den SMA-Datensatz auf der Grundlage der neuesten Version des TREAT-NMD-Kerndatensatzes für SMA (Version 2.1) angepasst; dies geschah auch im Hinblick auf neue Entwicklungen bei der krankheitsmodifizierenden Behandlung. Die SMA-Daten, die im Falle einer Behandlung mit Evrysdi® oder Zolgensma® zu erheben sind, wurden definiert.
- In internationaler Zusammenarbeit haben wir eine erste Version des Datensatzes für die Erfassung der medizinischen Daten von LAMA2 definiert. Wir haben die entsprechenden Fallberichtsformulare (CRF) erstellt.
- Dr. Franziska Joncourt, genetische Kuratorin des Registers, hat die genetischen Daten von DMD/BMD-Patienten gemäß den neuesten internationalen HGVS-Regeln aktualisiert.

5.4. Verbreitung und Vernetzung

Auf unserer Website "www.swiss-reg-nmd.ch" stellen wir die Merkblätter und Einverständniserklärungen zum Download bereit und informieren über die Arbeit des Registers. Weitere Informationen finden Sie auch auf der Website clinicaltrials.gov (NCT05102916).

Aufgrund der anhaltenden Coronavirus-Pandemie wurden mehrere Konferenzen erneut virtuell abgehalten oder verschoben. Mitglieder des Lenkungsausschusses und/oder der Geschäftsstelle vertraten das Register bei den folgenden Sitzungen im Jahr 2021:

- Konferenz Österreichische Muskel Forschung, "UpDate Muskelforschung 2021", virtuell, 26./27.02.2021.
- Virtuelles Symposium, Inselspital Bern, "Neuromuskuläre Erkrankungen bei Kindern und Erwachsenen", virtuell, 01.04.2021.
- Jahrestagung der Peripheral Nerve Society, virtuell, 12.-13.06.2021/25.-27.06.2021.
- Jahrestagung der Schweizerischen Gesellschaft für Neuropädiatrie, "Zukunftsaspekte in Diagnostik und Therapie in der Neuropädiatrie", virtuell, 16./17.06.2021.
- Kongress der Europäischen Akademie für Neurologie, virtuell, 19.-22.06.2021.
- Multi-Stakeholder-Workshop, Aktionsforum Seltene Krankheiten RDAF, "Register für seltene Krankheiten in der Schweiz", virtuell, 30.06.2021.
- Jahrestreffen des fachlichen Beirats Myosuisse, Bern, 26.08.2021.
- Internationale Konferenz und Kurs über neuro-muskuläre Bildgebung, virtuell, 22.-24.09.2021.

5.5. Forschung und Post-Marketing-Follow-up

- Im Jahr 2021 analysierten wir die relevanten Registerdaten und reichten zusammen mit den Datenlieferanten einen Artikel mit dem Titel "Evaluation of Real-Life Outcome Data of Patients with Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen in Switzerland" bei Neuromuscular Disorders ein. Der Artikel wurde angenommen und wird im Jahr 2022 veröffentlicht.
- Auf der Grundlage von Registerdaten hat eine Masterstudentin ihre Masterarbeit über Krankenhausaufenthalte von Patienten mit spinaler Muskelatrophie unter Nusinersen-Behandlung in der Schweiz abgeschlossen.
- Im Frühsommer 2021 haben wir zusammen mit Forschern des Universitäts-Kinderspitals Basel (UKBB) die DMD-Studie "Neurokognitive Funktionen, Bildung, Teilhabe und Lebensqualität bei Kindern und Jugendlichen mit Duchenne-Muskeldystrophie in der Schweiz" durchgeführt. Unser Ziel ist es, Erkenntnisse über Bildung und soziale Teilhabe von jungen DMD-Patienten (8-18

Jahre) in der Schweiz zu gewinnen und über die Auswirkungen der Covid 19-Pandemie auf diese Aspekte. Wir haben eine ausgezeichnete Rücklaufquote erreicht. Wir werten derzeit die Antworten aus.

- Um die Sicherheit und Wirksamkeit aller drei derzeit zugelassenen SMA-Therapien auch nach ihrer Markteinführung zu untersuchen, haben wir den SMA-Datensatz angepasst und Daten über die Verabreichung der Therapie, die motorische Funktion, motorische Bewertungen, Ernährung, Atmung und Nebenwirkungen gesammelt. Diese Sammlung realer medizinischer Daten von Menschen, bei denen SMA diagnostiziert wurde, ist für Patienten und behandelnde Ärzte von entscheidender Bedeutung, um die zukünftige Versorgung zu optimieren.

6. Ausblick für 2022

- Wir werden unsere Bemühungen fortsetzen, die Datenerfassung insbesondere für erwachsene Patienten zu verbessern. Zur Unterstützung der Datenlieferanten und in Absprache mit ihnen wird ein neues Mitglied der Geschäftsstelle die medizinischen Daten in den Kliniken erfassen und in die Datenbank des Registers eingeben.
- Wir werden die Erhebung von LAMA2-Daten bei Patienten im Alter von bis zu 20 Jahren fördern und die entsprechende neue Datenbank (REDCap) aufbauen.
- Wir werden die Antworten auf die DMD-Fragebogenerhebung auswerten und die Ergebnisse veröffentlichen.
- Ein Forschungsartikel über die Struktur und Funktionsweise des Registers ist in Vorbereitung.
- Die Mittelbeschaffung wird auch im nächsten Jahr einen wichtigen Teil der Arbeit ausmachen.

7. Danksagung

Wir möchten uns bei allen Patienten und ihren Familien dafür bedanken, dass sie sich bereit erklärt haben, an dem Register teilzunehmen. Wir sind allen Klinikern und Krankenschwestern in den teilnehmenden Zentren sehr dankbar, die Patienten und klinische Updates melden und uns helfen, das Register vollständig zu machen.

Schliesslich sind wir den Patientenorganisationen "Schweizerische Muskelgesellschaft", "Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires", "Associazione malattie genetiche rare della svizzera italiana", "SMA Schweiz" und "Duchenne Schweiz" für ihre finanzielle und ideelle Unterstützung sehr dankbar.

Weiter danken wir Biogen Schweiz, Novartis Gene Therapies Inc., Pfizer Schweiz, PTC Therapeutics International, Roche Pharma Schweiz, Sarepta International und der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten, die uns in den letzten Jahren finanziell unterstützt haben.

8. Referenzen

Emery AE. Häufigkeit neuromuskulärer Erbkrankheiten in der Bevölkerung - eine weltweite Erhebung. *Neuromuscul Disord.* 1991; 1: 19-29.

Faravelli I, Nizzardo M, Comi GP, Corti S. Spinale Muskelatrophie - neue therapeutische Fortschritte für eine alte Herausforderung. *Nat Rev Neurol.* 2015 Jun; 11: 351-9.

Mah JK, Korngut L, Dykeman J, Day L, Pringsheim T, Jette N. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2014; 24: 482-91

Mostacciolo ML, Miorin M, Martinello F, Angelini C, Perini P, Trevisan CP. Genetische Epidemiologie der kongenitalen Muskeldystrophie in einer Stichprobe aus Nordostitalien. *Hum Genet.* 1996

Mar;97(3):277-9.