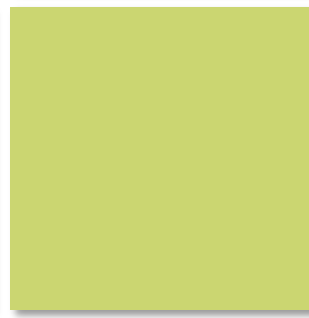
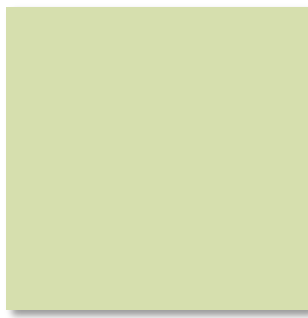
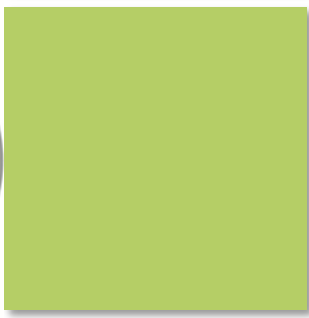
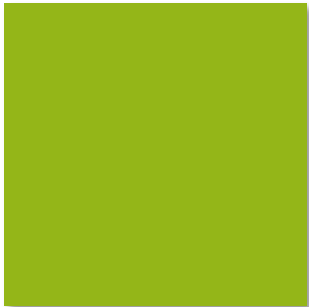




PATIENTENREGISTER FÜR NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN NUTZEN UND ERFORDERNISSE

SMA-Treffen, 07. Mai 2016, Mainz

Simone Thiele, Friedrich-Baur-Institut, LMU München



„ORPHAN DISEASES“ – WAISENKINDER DER MEDIZIN

- Seltene Erkrankungen sind häufig, ein Paradox?
- 4 Millionen Menschen sind in Deutschland von einer der mehr als 5.000 Seltenen Erkrankungen betroffen.
- Sehr viele dieser Erkrankungen beginnen bereits nach der Geburt oder im frühen Kindesalter und sind noch nicht heilbar, begrenzen die Lebenszeit der betroffenen Menschen und beeinträchtigen die Lebensqualität, auch der Angehörigen.



„Seltene Erkrankungen sind keine Rarität, sondern Realität.“
Eva Luise Köhler



„ORPHAN DISEASES“

- Man schätzt, dass in Europa etwa 200.000 Menschen von einer neuromuskulären Krankheit betroffen sind.
- Problematik: fragmentierte Erforschung dieser Krankheiten.
- Wege finden, Spitzenforscher, Kliniker und Firmen zusammenzuführen, die in Europa in Partnerschaft mit Patientenorganisationen an der Entwicklung von Behandlungsmethoden arbeiten

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

Home | Membership | Newsletter | Intranet | Events | Cookies | Contact

About TREAT-NMD
All about the network

Resources
Tools and infrastructure

Research
Scientific and clinical

Care
Global best practice

Industry
Service overview

Disease Information

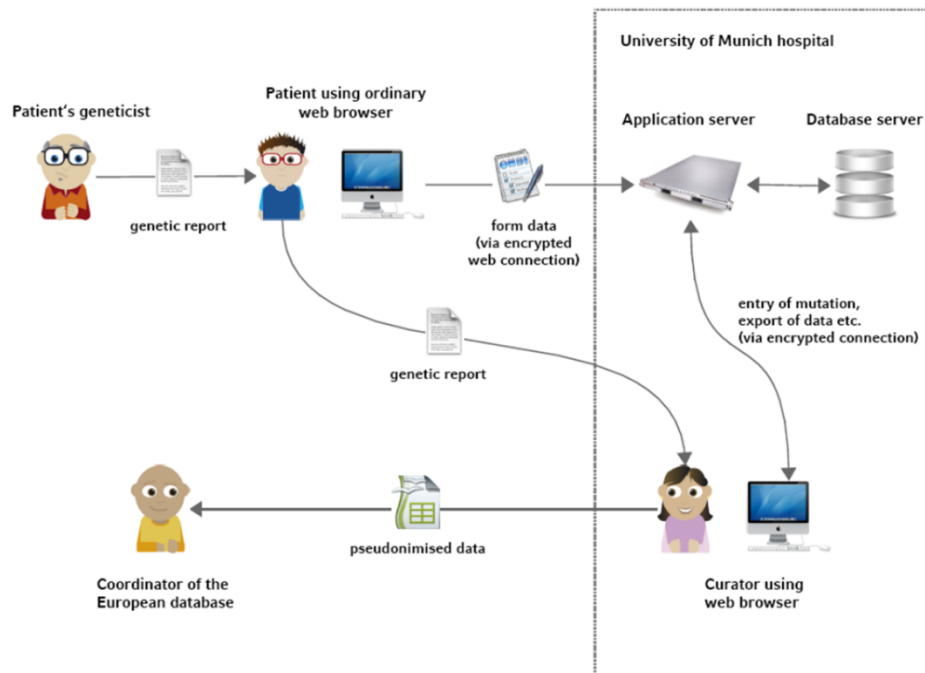
Advancing diagnosis, care and treatment for those living with **neuromuscular diseases** around the world...

www.csmd.org.ua



IM HINTERGRUND: DIE IDEE

- Start des EU-Netzwerks TREAT-NMD am 01.01.2007
- Ende der Förderphase am 31.12.2011Stand 2016: 39 nationale Register für SMA (<http://www.treat-nmd.eu/sma/patient-registries/sma/>), 1 globales Register
- Wahrung ethisch-rechtlicher Rahmenbedingungen



WWW.SMA-REGISTER.DE

Vorteile für registrierte Patienten

- Möglichkeit der Teilnahme an klinischen Studien
- Feedback hinsichtlich “Standards of Care” und neuen Entwicklungen in der Forschung
- Gefühl zu einer „größeren Gemeinschaft“ zu gehören

Vorteile für Industriepartner

- Klares Konzept der Zielgruppe hinsichtlich Durchführbarkeit und Planung klinischer Studien
- Rekrutierung von Patienten für klinische Studien

Vorteile für die Wissenschaft

- Informationen zu Natural History, Epidemiologie und medizinischer Versorgung
- Beziehung zwischen Genotyp und Phänotyp zum besseren Verständnis genetischer Erkrankungen



GESETZ VON LASAGNA



Dr. Louis Lasagna

The number of patients predicted by investigators typically plummets by up to 90% at the start of a study (attributed to Dr Louis Lasagna).

Louis Lasagna (1923-2003)

Lasagna's law (1979)

In clinical research the prevalence of any disease falls to about 10% of what you thought it was the day you start to look for cases for your study.

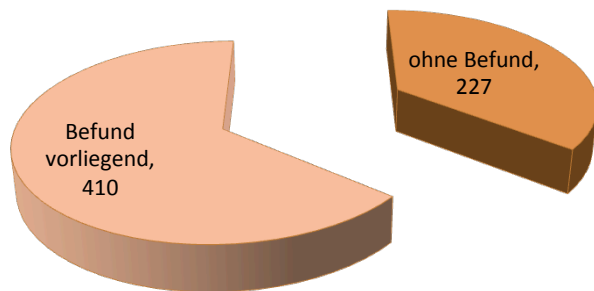
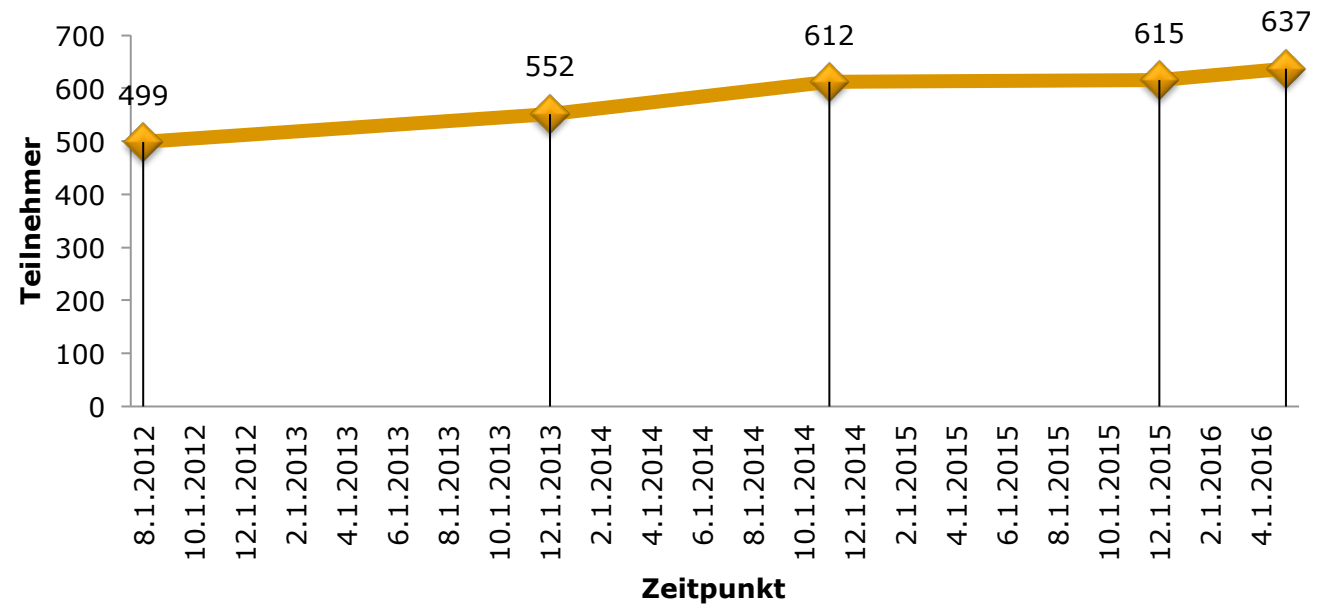
(Lasagna L, Clin PharmacolTher. 1979; 25(5Pt2):751-3)



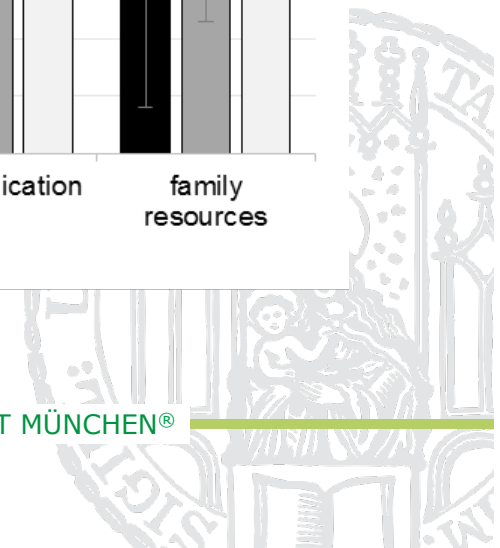
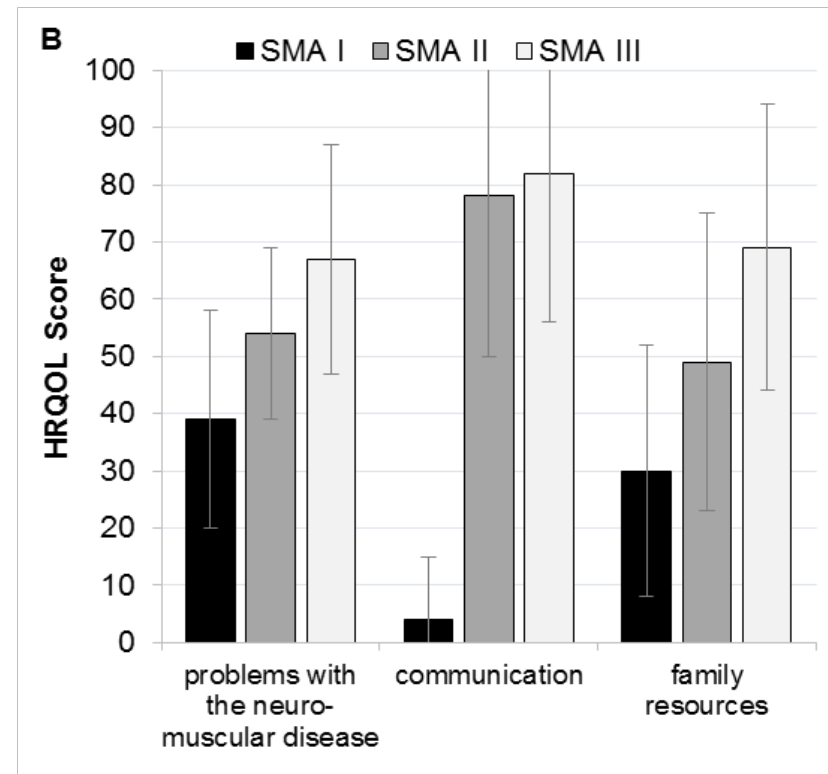
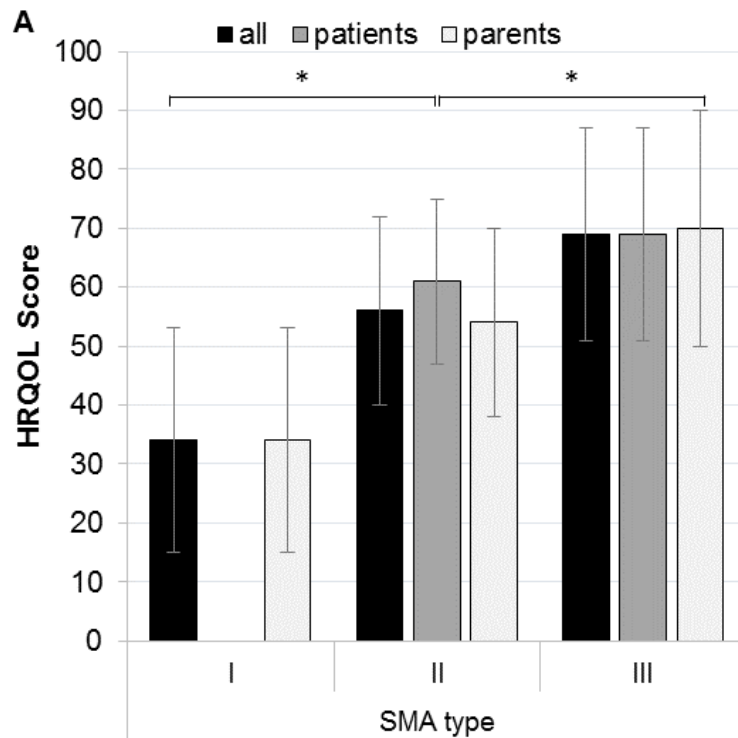
"The number of patients available to join a trial drops by 90% the day a trial begins. They re-appear as soon as the study is over."



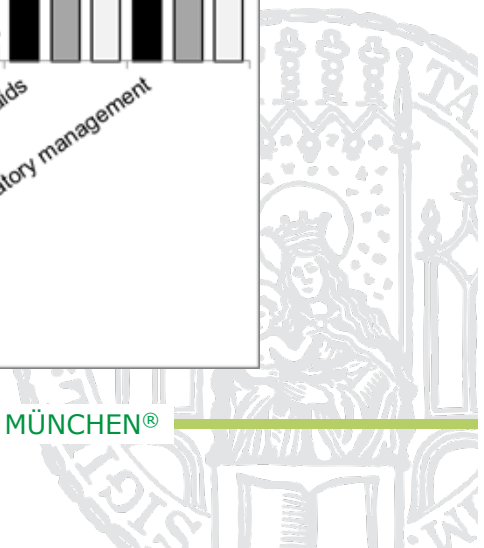
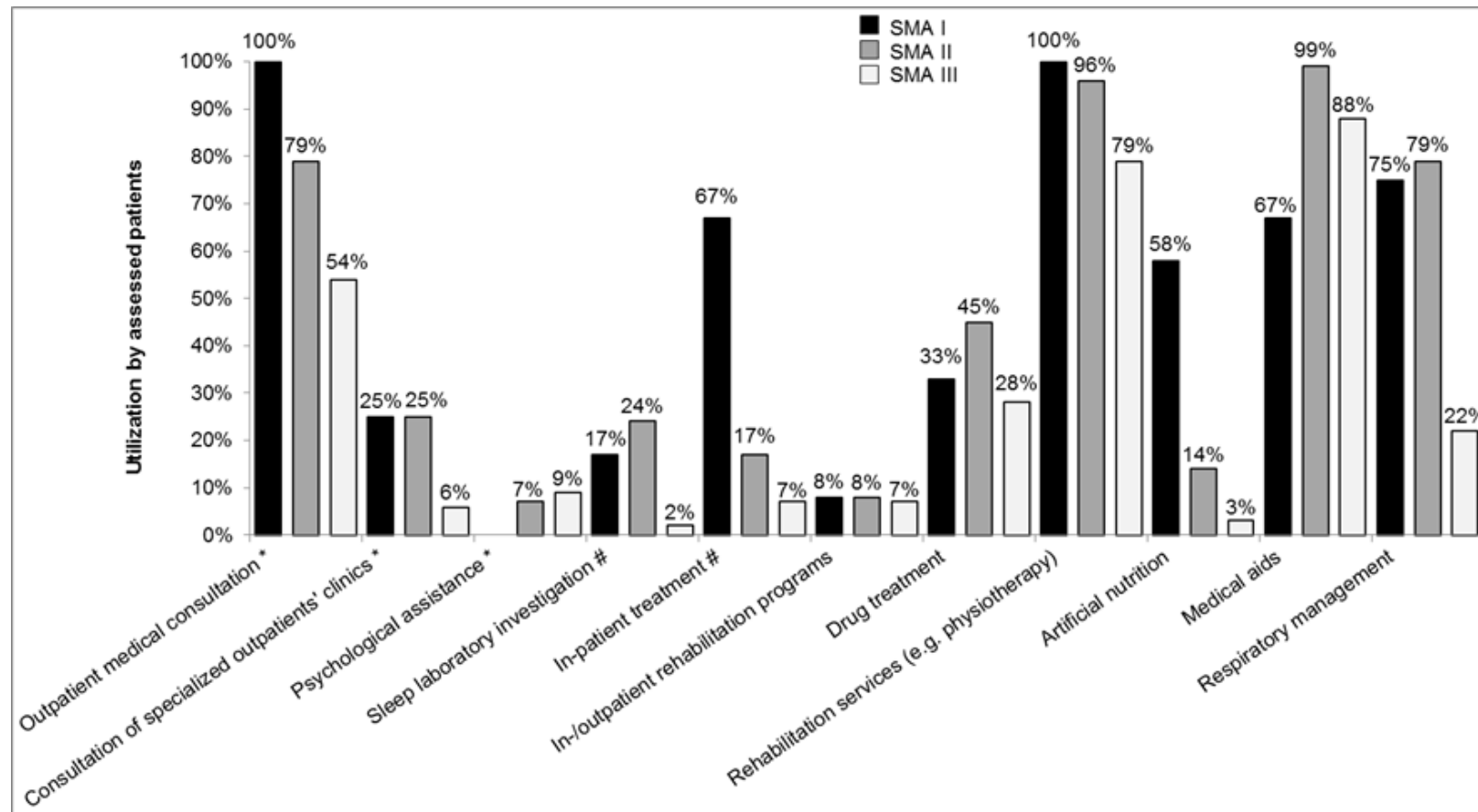
REGISTERENTWICKLUNG



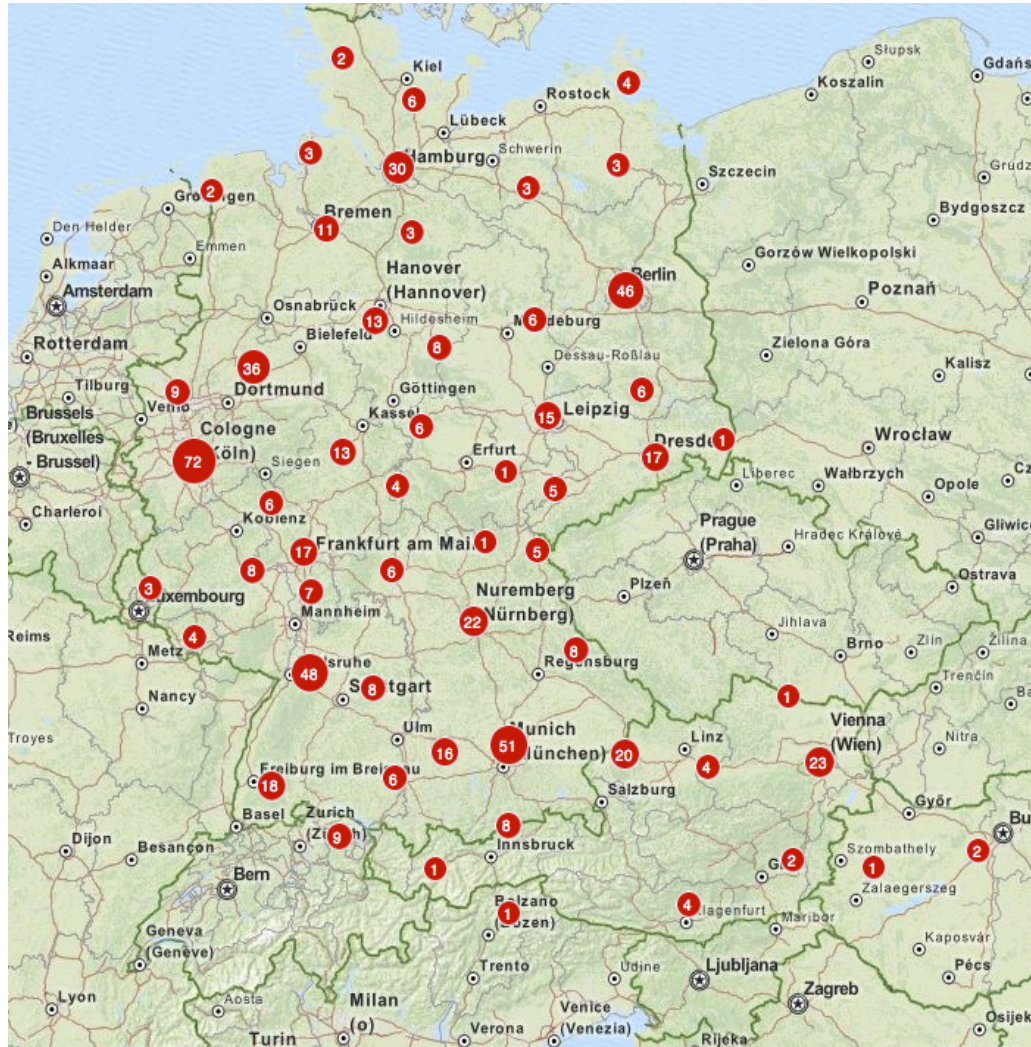
PATIENTENREGISTER UND GESUNDHEITSÖKONOMISCHE EVALUIERUNG UND MODELLIERUNG INNOVATIVER BEHANDLUNGSANSÄTZE FÜR PATIENTEN MIT SPINALER MUSKELATROPHIE – ERSTE ERGEBNISSE



PATIENTENREGISTER UND GESUNDHEITSÖKONOMISCHE EVALUIERUNG UND MODELLIERUNG INNOVATIVER BEHANDLUNGSANSÄTZE FÜR PATIENTEN MIT SPINALER MUSKELATROPHIE – ERSTE ERGEBNISSE



REGISTERTEILNEHMER: N=637



ANSPRECHPARTNER:

Simone Thiele

Friedrich-Baur-Institut

Ludwig-Maximilians-Universität

München, Deutschland

E-Mail: Simone.Thiele@med.lmu.de

Internet: www.baur-institut.de

