

Neuromuscular Patients Registries – Our Experiences

Ivan Lehman, Nina Barišić, Tea Kos,
Vanja Zvonar, Nina Vrsaljko

Division for Child Neurology, UHC Zagreb
Referral Centre for Pediatric Neuromuscular
Disorders

- Goal: development of Croatian registry and including it in global registry of patients with NMD (DMD, SMA) in cooperation with TREAT-NMD

TREAT-NMD coordination team

info@treat-nmd.eu

Institute of Genetic Medicine

University of Newcastle upon Tyne

International Centre for Life

Newcastle upon Tyne

NE1 3BZ

United Kingdom

- <http://www.treat-nmd.eu/>
- network for the neuromuscular field that provides an infrastructure to ensure that the most promising new therapies reach patients as quickly as possible
- development of tools that industry, clinicians and scientists need to bring novel therapeutic approaches through preclinical development and into the clinic
- establishing best-practice care for neuromuscular patients worldwide.

Treat NMD global patient registries



- Scientific advances over recent
- substantial changes in the treatment
- plans for large studies involving patients from more than one country

- New therapeutic strategies for neuromuscular diseases
 - Patients suitable for that trial should be found and contacted quickly
 - patients' details - collected together in a single database or "registry" that contains all the information that researchers will need, including each patient's particular genetic defect and other key information about their disease

- National registries (European, worldwide)
- Single global registry
- DMD, SMA,...

Aims

- Helping existing research and clinical trials
- Planning new clinical trials
- Improving patient care, such as the assessment of care standards in different countries
- Epidemiological data

- Diseases:
 - DMD, SMA, (DM, CMD, FKR, LGMD2B,...)
- For upload into the **global registry**, diagnosis must be confirmed via genetic testing results.

What is needed for registration?

- Registry questionnaire
- National (Croatian) registry
- Unauthorized people are not able to gain access to any information
- Global registry - unique code assigned
- Local ethics committee and TREAT-NMD governing board and ethics council
- Only coded data

- Regular data updating
- National registries:
 - Staff in charge of national registry
 - Access to medical records to obtain information necessary to the project
- Data are stored in secure manner

Benefits from registering

- We will inform you if you might be a suitable candidate for a certain clinical trial
- We will also inform you if we receive any new information on your disease which might be of interest to
- The data collected might also provide benefits to other patients with the disease
- General statistical information from the global registries

- There is no guarantee that registering will ensure involvement in a clinical trial
- There is no obligation to participate in trials
- Withdrawal of the data from the registry is free to be done without any explanation.

Croatian registry

- Still under construction, but...

11/25/12

TREAT-NMD : DMD registry - Croatia



DMD registry - Croatia

Croatian national registry of patients with Duchenne and Becker Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy type I, II, III and IV is currently under construction. The registry is being put in function by Resource Centre for paediatric neuromuscular diseases at Croatian ministry of health - Department of paediatric neurology at the University Hospital Centre Zagreb (KBC Zagreb) in cooperation with Croatian Alliance of Muscular Dystrophy Associations and other clinical centres in Croatia. We kindly invite any patients, parents, associations or medical professionals to contact us if they know individuals who like to be a part of The Croatian DMD, BMD or SMA Registry.

For additional information you can contact us at: registar.nmb@gmail.com or at <http://www.hddn.hlz.hr/hr/index.php>.

Hrvatski registar pacijenata oboljelih od Duchenneove i Beckerove mišićne distrofije kao i oboljelih od spinalne mišićne atrofije tipa I, II, III i IV je trenutno u izradi. Na ovom projektu zajedničkim snagama rade Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za pedijatrijske neuromuskularne bolesti - Zavod za pedijatrijsku neurologiju Kliničkog bolničkog centra Zagreb te Savez društava distrofičara Hrvatske i ostali klinički bolnički centri u Hrvatskoj. Ako sto i sami oboljeli od Duchenneove ili Beckerove mišićne distrofije, spinalne mišićne atrofije ili ste roditelji, organizacija ili liječnik nekog od oboljelih koji bi se željeli upisati u registar pozivamo Vas da nas kontaktirate.

Za dodatne informacije ili zahtjev za upis u registar javite se na: registar.nmb@gmail.com ili na <http://www.hddn.hlz.hr/hr/index.php>.

Email DMD registry - Croatia

Website www.hddn.hlz.hr



TREAT-NMD Coordination Office: T: +44 191 241 8605 Fax: +44 191 241 8770 E: info@treat-nmd.eu

TREAT-NMD is supported through Priority 1 (Life Sciences, Genomics and Biotechnology for Health) of the European Union's FP6 under contract number LSHM-CT-2006-038825



UPITNIK ZA BOLESNIKE SA SPINALNOM MIŠIĆNOM ATROFIJOM (SMA)

Za upisivanje u registar bolesnika sa SMA, molimo Vas da popunite ovaj upitnik kao i da pročitate i potpišete obrazac za informirani pristanak.

Molimo Vas odgovorite na SVA pitanja.

Ja sam:

- ☐ Bolesnik
- ☐ Bolesnikov zastupnik (označite odgovarajuće)

1. Bolesnikovi podaci:

Spol:: muško / žensko (Zaokružite)

Ime:

Prezime:

Datum rođenja: ____ / ____ / ____ (dan / mjesec / godina)

Adresa:

Email:

Telefonski broj

:

2. Podaci zastupnika:

Ime i prezime:

Adresa:

Email:

Telefon:

Srodstvo ili odnos s bolesnikom

:

3. Pod kojom se dijagnozom bolesnik vodi?

- ☐ SMA
- ☐ Druga dijagnoza (upišite koja):
- ☐ Ne znam

4. Kakav je nalaz genetske analize?

- ☐ Homozigotna delecija gena SMN1
- ☐ Druga mutacija (napišite koja): _____
- ☐ Genska analiza je još u izradi
- ☐ Genska analiza je provedena, ali ne znam rezultate

Genska analiza je provedena _____ (upišite ime bolnice ili medicinskog centra) i dopuštam da se ista ustanova kontaktira u svrhu detaljnijih informacija ili preslike mog geneskog nalaza

.

5. Trenutna motorička sposobnost:

- ☐ Bolesnik može hodati
- ☐ Bolesnik ne može hodati, ali može samostalno sjediti
- ☐ Bolesnik ne može samostalno niti sjediti niti hodati

6. Koja je bila najbolja motorička sposobnost ikada?

(molimo Vas upišite u kojoj dobi):

- ☐ Bolesnik je mogao hodati
(od dobi ____ godina ____ i mjeseci do dobi ____ godina ____ i mjeseci)
- ☐ Bolesnik nikada nije mogao hodati, ali je mogao samostalno sjediti
(od dobi ____ godina ____ i mjeseci do dobi ____ godina ____ i mjeseci)
- ☐ Bolesnik nikada nije mogao samostalno sjediti niti hodati

7. Ako je bolesnik 3 godine ili stariji, koristi li invalidska kolica?

- ☐ Bolesnik NE koristi invalidska kolica
- ☐ Bolesnik koristi invalidska kolica samo DIO VREMENA (Od dobi ____ godina)
- ☐ Bolesnik koristi kolica CIJELO VRIJEME (Cijelo vrijeme koristi kolica od dobi: ____ godina)

8. Hrani li se bolesnik putem sonde ?

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Ne znam

9. Je li bolesniku operirana kralježnica zbog skolioze?

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Ne znam

Slijedeća pitanja nisu obavezna za uključivanje u registar, ali pružaju vrlo važne informacije te Vas molimo da odgovorite na njih ukoliko ste u mogućnosti.

10. Ima li još netko u obitelji istu bolest?

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Ne znam

11. Koristi li bolesnik uređaj za neinvazivnu ventilaciju?

- ☐ Da, cijeli dan
- ☐ Da, samo povremeno (npr. po noći)
- ☐ Nikada

12. Provodi li se u bolesnika invazivna ventilacija?

- ☐ Da, cijeli dan
- ☐ Da, samo dio vremena

☐ Ne provodi se

Ukoliko je rađena spirometrija, molimo Vas da upišete nalaz

FVC _____% (predviđene vrijednosti / predicted value)

Datum spirometrije: _____

13. Je li pacijent već upisan u koji registar bolesnika sa SMA?

☐ Da (upišite naziv registra: _____)

☐ Ne

☐ Ne znam

14. Je li provedena genska analiza na broj kopija SMN2?

☐ DA (upišite nalaz ovdje: _____)

☐ Ne

☐ Ne znam

15. U koji oblik bolesti je klasificiran bolesnik?

☐ SMA 1

☐ SMA 2

☐ SMA 3

☐ Ne znam

Upitnik za bolesnike sa Duchenneovom mišićnom distrofijom (DMD)

Kako bismo Vas uključili u registar bolesnika s DMD, molimo Vas da popunite slijedeći obrazac zajedno s informiranim pristankom.

Molimo Vas da odgovorite na SVA slijedeća pitanja:

Ja sam

- ☐ Bolesnik
- ☐ Bolesnikov zastupnik (označite odgovarajući odgovor)

1. Osobni podaci bolesnika:

Spol: muško / žensko

Ime:

Prezime:

Datum rođenja: ____ / ____ / _____ (dan / mjesec / godina)

Adresa:

Email:

Telefonski broj:

2. Ukoliko ste bolesnikov zastupnik (roditelj ili sl.), molimo Vas da popunite slijedeće podatke:

Ime i prezime:

Adresa:

Email:

Telefonski broj:

Srodstvo ili odnos s pacijentom:

3. Koji je nalaz genetske analize DMD gena? (molimo Vas da nam pošaljete presliku nalaza genske analize ukoliko ju imate, odnosno da navedete ustanovu u kojoj je analiza izvršena):

4. Koju Vam je dijagnizu postavio liječnik?

- ☐ Duchenneova mišićna distrofija (DMD)
- ☐ Beckerova mišićna distrofija (BMD)
- ☐ Intermedijarna mišićna distrofija
- ☐ Ženski nositelj

☐ Ne znam

5. Koja je trenutno najbolja motorička sposobnost kod bolesnika:

- ☐ Bolesnik je sposoban hodati (s ili bez pomoći)
- ☐ Bolesnik nije sposoban hodati

6. Ukoliko je bolesnik star 3 godine ili stariji, koristi li invalidska kolica?

- ☐ Stalno koristi invalidska kolica (stalno ih koristi od dobi: _____ godina)
- ☐ Bolesnik povremeno koristi invalidska kolica (od dobi: _____ godina)
- ☐ Bolesnik nikada nije koristio invalidska kolica
- ☐ Nepoznato

7. Uzima li bolesnik kortikosteroide zbog mišićne distrofije (Decortin)?

- ☐ Da, trenutno je na terapiji steroidima (napisati naziv lijeka i dozu: _____)
- ☐ Trenutno ne uzima steroide, ali ih je prije uzimao.
- ☐ Ne, nikada nije uzimao steroide
- ☐ Nepoznato

8. Je li bolesniku operirana kralježnica zbog skolioze?

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Nepoznato

9. Uzima li bolesnik trenutno lijekove za zaštitu srca?

(molimo Vas da provjerite generičko ime lijeka, ono koje piše sitnijim slovima na ambalaži, ukoliko niste sigurni, upišite terapiju koju bolesnik uzima:

☐ Da, uzima slijedeće lijekove:

- ☐ Atenolol
- ☐ Bisoprolol
- ☐ Celiprolol
- ☐ Metoprolol
- ☐ Nebivolol
- ☐ Oxprenolol
- ☐ Pindolol
- ☐ Propranolol
- ☐ Bupranolol
- ☐ Penbutolol
- ☐ Sotalol
- ☐ Carvedilol
- ☐ Captopril
- ☐ Enalapril
- ☐ Lisinopril
- ☐ Ramipril
- ☐ Benazepril
- ☐ Perindopril

- ☐ Fosinopril
- ☐ Trandolapril
- ☐ Hydrochlorothiazid
- ☐ Furosemid
- ☐ Torasemid
- ☐ Spironolacton
- ☐ Ostalo (napišite terapije: _____)
- ☐ Ne uzima nikakve lijekove
- ☐ Nepoznato

10. Je li bolesnik trenutno uključen u kliničku studiju:

Da, molimo napišite koju: _____

Ne, nije uključen u kliničku studiju: _____

Slijedeća pitanja nisu obavezna, ali je od velikog značaja ukoliko možete i na njih odgovoriti:

11. Može li bolesnik samostalno sjediti bez pridržavanja

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Nepoznato

12. Je li bolesniku postavljena dijagnoza kardiomiopatije?

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Nepoznat

Ukoliko je bolesniku napravljen ultrazvuk srca, molimo Vas da upišete nalaz:

Ejekcijska frakcija EF _____ %

Datum pregleda _____

13. Koristi li bolesnik uređaj za neinvazivnu ventilaciju?

- ☐ Da, cijeli dan.
- ☐ Da, samo dio vremena (po noći)
- ☐ Ne, nikada
- ☐ Nepoznato

14. Provodi li se kod bolesnika invazivna ventilacija?

- ☐ Da, cijeli dan
- ☐ Da, dio vremena
- ☐ Ne
- ☐ Nikada

Ukoliko je učinjena spirometrija, molimo Vas da upišete nalaz

FVC (Forced Vital Capacity) _____ % (predviđene vrijednosti)

Datum pregleda: _____

15. Je li kod bolesnika učinjena mišićna biopsija?

- ☐ Da
- ☐ Ne
- ☐ Nepoznato

16. Je li bolesnik već upisan u koji registar bolesnika s DMD?

- ☐ Da (napisati koji: _____)
- ☐ Ne
- ☐ Nepoznato

17. Ima li netko u obitelji istu bolest?

- ☐ Da (Tko: _____)
- ☐ Ne
- ☐ Nepoznato

Patient information and the consent form

Informirani pristanak

1. Imamo li vaše dopuštenje da pohranimo podatke u nacionalni registar i da ih prebacimo (u obliku čiji se identitet može utvrditi samo pomoću koda) u europski registar gdje se mogu koristiti za istraživanja i medicinska ispitivanja?

NE

DA

2. Želite li biti obaviješteni o projektima TREAT-NMD ili drugim informacijama vezanim za Vašu bolest koje Vam mogu biti važne?

NE DA

3. Želite li biti informirani o medicinskom ispitivanju za koje ste možda prikladni?

NE

DA

(Molimo Vas da imate na umu da iako koordinatori medicinskih ispitivanja vjeruju da ste možda prikladni za ispitivanje, temeljeno na osnovi podataka pohranjenih u europskom registru, postoji mogućnost da se kasnije ispostavi da ipak ne ispunjavate uvjete za uključivanje u ispitivanje. Također Vas molimo da budete svjesni da ukoliko Vas obavijestimo o postojanju ispitivanja to nužno ne znači da ga mi odobravamo. Kako biste sudjelovali u bilo kakvom istraživanju trebat ćete ispuniti zaseban obrazac za informirani pristanak.)

4. Kako bi registar bio ažuriran moramo Vas kontaktirati jedanput godišnje i pitati za bilo kakve promjene vezane za vaše zdravstveno stanje. Slažete li se s tim da primate popratne obrasce jedanput godišnje u kojima ćemo Vam postaviti nekoliko pitanja kako bismo popunili registar ukoliko je došlo do bilo kakve promjene vašeg zdravstvenog stanja?

NE

DA

5. Želite li nas obavijestiti ukoliko dođe do važnijih promjena u Vašim podacima (na primjer promjena adrese ili promjena vašeg zdravstvenog stanja ili gubitak pokretljivosti) koje su se dogodile u vremenu između obnavljanja podataka?

NE

DA

Narav (bit, svojstvo) ovog registra mi je u potpunosti objašnjena. Razumio/jela sam informacije za pacijente i obrazac za informirani pristanak i dobio/la sam kopiju koju mogu zadržati za sebe. Imao/la sam priliku postaviti pitanja i na sva moja pitanja sam dobio/la zadovoljavajući odgovor. Na temelju navedenog pristajem sudjelovati u ovom registru.

Potpis sudionika

Datum

Potpis roditelja/skrbnika
(za maloljetne osobe)

Datum

Ime:

Prezime:

Adresa:

Telefon:

Email:

- Goals:
 - To finish the construction of Croatian registries and to participate in global registry

- Information:
- registar.nmb@gmail.com
- Referentni centar za pedijatrijske neuromuskulrne bolesti – Zavod za pedijatrijsku neurologiju, KBC Zagreb – Rebro
- thelehman@yahoo.com
- National curators



- <http://en.care-nmd.eu/>
- European Project improving care for Duchenne muscular dystrophy





Sveučilište u Zagrebu
Medicinski fakultet



- Thanks:
- Tea Kos, dr.med
- ASSOCIATION OF MUSCULAR DYSTROPHY SOCIETIES OF CROATIA
- Ankica Bračić, Marijana Matijević
- Treat NMD
- Zagreb Medical School students
- Croatian Child Neurology Society
- ...

