



Informationssammlungen über Morbus Pompe

*F*ür Sie und Ihren Arzt ist es zwingend notwendig, Zugang zu exakten und aktuellen medizinischen Informationen zu haben. Wissenschaftler, Patienten und die Industrie haben gemeinsam diese medizinischen Daten in einer Studie (IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen) und dem Pompe-Register zusammengetragen.

Der Pompe-Fragebogen, der gemeinsam von der IPA und der Erasmus MC (Universitätsklinik Rotterdam) entwickelt wurde, ist auf die Patienten ausgerichtet. In diesem Fragebogen spielt der Patient die Hauptrolle und versorgt die Wissenschaftler mit Daten. Das Pompe-Register ist ein elektronisches Krankheitsregister, in dem durch den Arzt medizinische Patientendaten gesammelt werden. Es ermöglicht den behandelnden Ärzten direkten Zugriff auf Daten, die sie für die Betreuung der Patienten benötigen. Die Informationswebseite des Pompe-Register ist sowohl für Patienten als auch für Ärzte über das Internet zugänglich.



Sowohl der IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen als auch das Pompe-Register sind sehr wichtige, einander ergänzende Initiativen, die dabei helfen, mehr über Morbus Pompe zu erfahren. In diesem Kapitel erfahren Sie mehr über die Ziele und Vorgehensweisen der beiden Datenbanken und wo Sie weiterführende Informationen erhalten können.

F Was ist der Pompe-Fragebogen der IPA und der Erasmus MC Universitätsklinik in Rotterdam?

A Die International Pompe Association (IPA) startete gemeinsam mit dem Erasmus Medical Center in Rotterdam, Niederlande, im Jahr 2002 das Projekt

„Pompe-Fragebogen“. Es wurden verschiedene Fragebögen für ältere Pompe-Patienten entwickelt und verteilt. Ziel dieser Studie war, den natürlichen Verlauf, die Schwere der Erkrankung auf die gesamte Patientengruppe gesehen und die Inanspruchnahme (medizinischer) Versorgungsleistungen bei der adulten Form von Morbus Pompe zu

Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe

Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

Informationssammlungen über Morbus Pompe (Fortsetzung)

beschreiben. Ein zweites Ziel war dabei, Messbarkeitskriterien für die Bewertung der Schwere der Erkrankung und den Krankheitsverlauf zu entwickeln und zu testen. Die Teilnahme am Fragebogen sollte unbedingt fortgesetzt (oder begonnen) werden, sobald die Enzyersatztherapie beginnt, damit die Wirksamkeit der EET aus der Perspektive des Patienten verfolgt werden kann.

Es wurde ein Fragebogen entwickelt mit Themen wie Diagnose, Krankheitsgeschichte, Entwicklung in der Kindheit, Mobilität, Atmungsprobleme, spezifische Symptome, Tagesaktivitäten und Betreuungsbedarf. Außerdem wurden bereits existierende Fragebögen zur Messung des Erschöpfungsgrades (nach der „fatigue severity scale“), des Grades der Behinderung (nach der 9-Punkte-Skala von Rotterdam) und der Lebensqualität (SF-36 Fragebogen zum Gesundheitszustand) mit einbezogen.

F Wie ist die Vorgehensweise beim IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen?

A Wenn Sie an dieser patientenorientierten Studie teilnehmen möchten, können Sie sich an Ihre Patientenorganisation, das IPA-Sekretariat oder das Pompe-Center an der Erasmus MC Universitätsklinik in Rotterdam über www.pompecenter.nl wenden. Daraufhin bekommen Sie eine Einwilligungserklärung vorgelegt, die Sie unterschreiben müssen. In

dieser Einwilligungserklärung werden Inhalt und Ziele der Studie erklärt und die Vertraulichkeit der Patientendaten zugesichert. Sie können sie direkt oder über Ihre Patientenorganisation an das Erasmus MC zurücksenden. Sobald Ihre unterzeichnete Einwilligungserklärung im Pompe Center in Rotterdam eingegangen ist, wird Ihnen der Fragebogen zugeschickt. Wenn Sie den Fragebogen ausgefüllt haben, können Sie ihn an das Pompe Center oder an Ihre Patientenorganisation zurücksenden. Ihre Angaben werden in den Computer eingegeben und am Erasmus MC ausgewertet. Ihr Einverständnis vorausgesetzt, bekommen Sie den Fragebogen einmal jährlich zugeschickt. Durch diese kontinuierliche Fortführung der Datensammlung können wertvolle Informationen über den natürlichen Verlauf der Erkrankung und die Wirkung der Myozyme-Behandlung gesammelt werden.

F Wie vertraulich ist der IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen?

A Die Informationen, die Sie dem Pompe Center geben, sind vertraulich. Angaben, aus denen Rückschlüsse auf Ihre Person gezogen werden können, werden von den Antworten im Fragebogen in einer speziellen Datenbank getrennt aufbewahrt. Diese Datenbank ist nur Ärzten oder Forschern des Erasmus MC Pompe Center zugänglich. Jedem Teilnehmer an dieser Studie wird eine eindeutige Nummer zugeteilt. Zur Auswertung der Daten wird ausschließlich diese Nummer und nicht Ihr Name verwendet.

F Was geschieht mit den Daten aus dem IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen?

A Jede einzelne Antwort wird mit den Antworten der anderen Pompe-Patienten verknüpft, um einen guten Überblick über die gesamte Patientengruppe zu bekommen. So erhalten die Forscher gute Verlaufsdaten über einzelne Patienten und die Gesamtgruppe. Die Ergebnisse aus dem IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen werden in wissenschaftlichen Zeitschriften veröffentlicht, damit auch andere Ärzte und Forscher, die an Morbus Pompe arbeiten, von dieser Datensammlung profitieren können. Einen Überblick über die Veröffentlichungen finden Sie auf der Webseite des Pompe Center unter www.pompecenter.nl unter „publications“.

F Wie kann ich am IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen teilnehmen?

A In den Niederlanden, Deutschland, Großbritannien, Frankreich, den USA, Australien und Kanada haben Pompe-Patienten über ihre jeweiligen in der IPA vertretenen Patientenorganisationen teilgenommen. Andere haben sich für die Teilnahme direkt an das Erasmus MC gewandt. In Frankreich wird die Studie gemeinsam von der Patientenorganisation und dem „Institut de Myologie“ in Paris geleitet.

Eine Teilnahme an der Fragebogenaktion ist noch möglich. Der Fragebogen ist auf Deutsch, Englisch, Französisch und Niederländisch verfügbar. Weitere Informationen erhalten Sie auf der Webseite des Pompe Center unter www.pompecenter.nl oder über das IPA-Sekretariat.

F Was ist ein Krankheitsregister?

A Ein Krankheitsregister ist eine Datenbank, in der medizinische Informationen von Patienten mit einer bestimmten Krankheit gesammelt werden. Diese Datensammlung wird von Ärzten zum besseren Verständnis der Krankheit und zur Kontrolle der Wirksamkeit von Behandlungsmaßnahmen genutzt. Das Hauptziel ist aber, den klinischen Status der Patienten zu verbessern. Daher ist es wichtig, dass Ärzte und Patienten an dem Register teilnehmen. Besonders bei seltenen Erkrankungen wie Morbus Pompe haben sich Krankheitsregister als sehr wertvoll erwiesen.

F Was ist das Pompe-Register?

A Das Pompe-Register wurde im September 2004 gestartet und wird von Genzyme gesponsert. Es ist ein globales, anonymisiertes und internetbasiertes

Krankheitsregister, das zum Ziel hat, zum besseren Verständnis des natürlichen Verlaufs von Morbus Pompe beizutragen und Behandlungsergebnisse zu dokumentieren. Die Teilnahme am Pompe-Register ist freiwillig und steht allen Patienten offen, unabhängig von der Therapie.

F Was sind die Ziele des Pompe-Registers?

A Das Pompe-Register verfolgt mehrere Ziele. Zunächst einmal ermöglicht es den Patienten und ihren Ärzten einen besseren Einblick in die Unterschiedlichkeit der Verläufe, das Fortschreiten und den natürlichen Verlauf von Morbus Pompe. Das Pompe-Register ist ein Instrument zur besseren Darstellung und Beschreibung des Patientenkollektivs und ermöglicht es, Aussagen zu Wirksamkeit sämtlicher Behandlungsmaßnahmen über einen längeren Zeitraum zu machen. Ärzte haben über das Pompe-Register Zugang zu spezifischen Patientendaten, um das Fortschreiten der Krankheit überwachen und fundierte Entscheidungen im Hinblick auf klinische Maßnahmen treffen zu können. Sie haben über das Pompe-Register auch Zugriff auf die neuesten Richtlinien, Publikationen und praktische Verfahren. Darüber hinaus bietet das Pompe-Register eine Grundlage für Studien und Publikationen in verwandten Gebieten, um neue Bereiche in der Behandlung von Morbus Pompe zu erschließen.

F Wie ist die Vorgehensweise beim Pompe-Register?

A Nehmen wir einmal an, dass Sie und Ihr Arzt sich zur Teilnahme am Pompe-Register bereit erklärt haben. Dann werden bei Ihren regelmäßig stattfindenden Kontrolluntersuchungen einige der medizinischen Informationen im Pompe-Register dokumentiert. Dazu gehören kardiologische Untersuchungen, Untersuchungen der Muskelfunktion, der Lungenfunktion und der Lebensqualität.

Nur Ihr Arzt hat Zugang zu diesen persönlichen Informationen. Jedoch können die teilnehmenden Ärzte die Daten aller Pompe-Patienten auf einer anonymisierten Basis einsehen.

Ärzte und Mitarbeiter des Gesundheitswesens, die Pompe-Patienten betreuen, sind gebeten, am Pompe-Register teilzunehmen.

Die Behandlung mit Myozyme ist nicht an die Teilnahme am Register gebunden.

F Wie vertraulich sind die Informationen im Pompe-Register?

A Bevor die Daten an das Pompe-Register geleitet werden können, benötigt Ihr Arzt Ihre Einwilligung gemäß den jeweiligen nationalen Datenschutzrichtlinien und anderen Gesetze und Richtlinien im Zusammenhang mit

Informationssammlungen über Morbus Pompe (Fortsetzung)

mit medizinischen Daten. Um den Datenschutz zu gewährleisten, wird nur über eine Identifikationskennzahl („registry identification number“) auf die Patienten verwiesen und nicht über eindeutige Merkmale.

Die Informationen über die Ärzte sind ebenso vertraulich. Arztspezifische Patientendaten unterliegen ebenfalls den Datenschutzbestimmungen und werden nicht ohne ausdrückliche schriftliche Einwilligung anderen Ärzten zugänglich gemacht. Es erfolgen keine Datenvergleiche zwischen den einzelnen Ärzten. Das Pompe-Register ermöglicht jedoch den teilnehmenden Ärzten, die klinischen Daten ihrer Pompe-Patienten mit den Daten des Patientenkollektivs zu vergleichen.

Die Daten des Pompe-Register werden in bestimmten Zeitabständen und auf spezifische Anfragen der Ärzteschaft hin ausgewertet und analysiert. Die aktive Mitarbeit der Ärzte sowie die Mitteilung von Beobachtungen und Hypothesen und die Unterstützung bei der Sammlung der klinischen Daten, um künftige therapeutische Maßnahmen bewerten zu können, ist ausdrücklich erwünscht. Demzufolge ist das Pompe-Register ein langfristig angelegtes Programm.

F Wie kann ich am Pompe-Register teilnehmen?

A Fortlaufend melden neue Ärzte und Patienten ihre Teilnahme am Pompe-Register an. Interessierte Patienten sollten ihren Arzt auf weitere Informationen ansprechen. Patienten können sich auch unter www.pomperegistry.com näher informieren und dort den Pompe-Verlaufskontrollplan (Schedule of Assessment) herunterladen. Außerdem müssen Patienten die Einwilligungserklärung, die sie über ihren Arzt erhalten, unterzeichnen.

F Kann ich im Pompe-Register und/oder im IPA/Erasmus MC Pompe-Fragebogen meine persönlichen Daten einsehen?

A Ihre Daten im Pompe-Register sind nur Ihrem Arzt zugänglich. In Ausnahmefällen können Daten aus dem Pompe-Fragebogen auf direkte Anfrage des Patienten hin zugänglich gemacht werden.

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem betreuenden Arzt absichern zu lassen.