



EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Duchenne

beteggondozási felmérés



A CARE-NMD Európai konzorcium gondozásában

Adatgyűjtés: 2011/09 – 2012/04

J. Vry; K. Gramsch; S. Rodger; V. Antonova; P. Brabec; N. Catlin; **M. Garami**;
V. Guergeltcheva; A. Herczegfalvi; A. Kaminska; V. Karcagi; A. Kostera-Pruszczyk;
A. Lusakowska; A. Mahoney; L. Mrázová; L. Pavlovská; J. Rahbek; B. Steffensen; S.
Stringer; I. Tournev; P.Vondracek; A. Wasylyszyn; K. Bushby; H. Lochmüller; J. Kirschner

CARE-NMD

A Duchenne betegek életminősége javításának szolgálatában

„A Duchenne izomdystrophia betegség gondozási előírásaira vonatkozó információ terjesztése és alkalmazása Európában”

EU Executive Agency for Health and Consumers (DG Sanco)
Promote Health (HP-2009)

A konzorcium vezetője: J. Kirchner,
Universitaetsklinikum, Freiburg, Németország

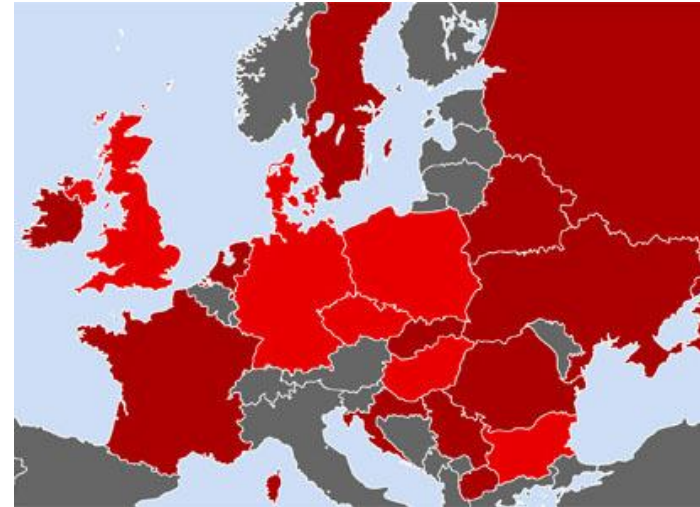
Időtartam: 2010.05.01-2012.04.30;

A konzorcium 7 támogatott partnere: Bulgária, Dánia,
Csehország, Lengyelország, Magyarország, Németország,
Anglia.

További 22 országból csatlakoztak nem támogatott partnerek a betegszervezetekkel együtt.

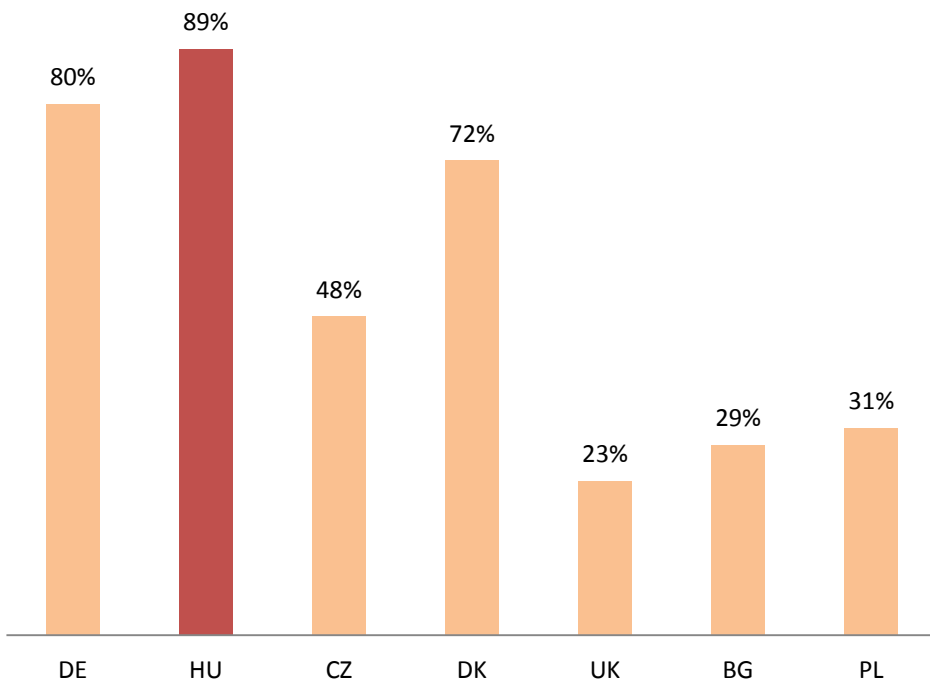
A program Európán kívüli országokra is kiterjeszthető (pl. Japán).

- DMD betegséggel élők számára gondozási centrumok európai hálózatának kiépítése
- A jelenlegi gondozási gyakorlatok felmérése, a nehézségek feltárása a betegek életminőségének javítása céljából.
- Gondozási ajánlások tétele.



Értékelt kérdőívek országonként

Részvétel %



Kiküldött n = 1677

Értékelt n = 1071

Magyar résztvevők száma 67

**Duchenne globális adatbázisban
regisztrált betegek közül**

Magyar kiértékelhető kérdőív 57

Összes válaszadási arány 64%

A TREAT-NMD globális adatbázis

A betegadatbázis (beteg regisztráció) az ugyanazon betegséggel élők klinikai és genetikai adatainak gyűjteménye.

Az egységes elveken működő globális adatbázis elsősorban a klinikai kipróbálásokhoz történő betegtoborzás felgyorsítását, megkönnyítését, a tudományos munka segítését szolgálja, Európában és Európán kívül.

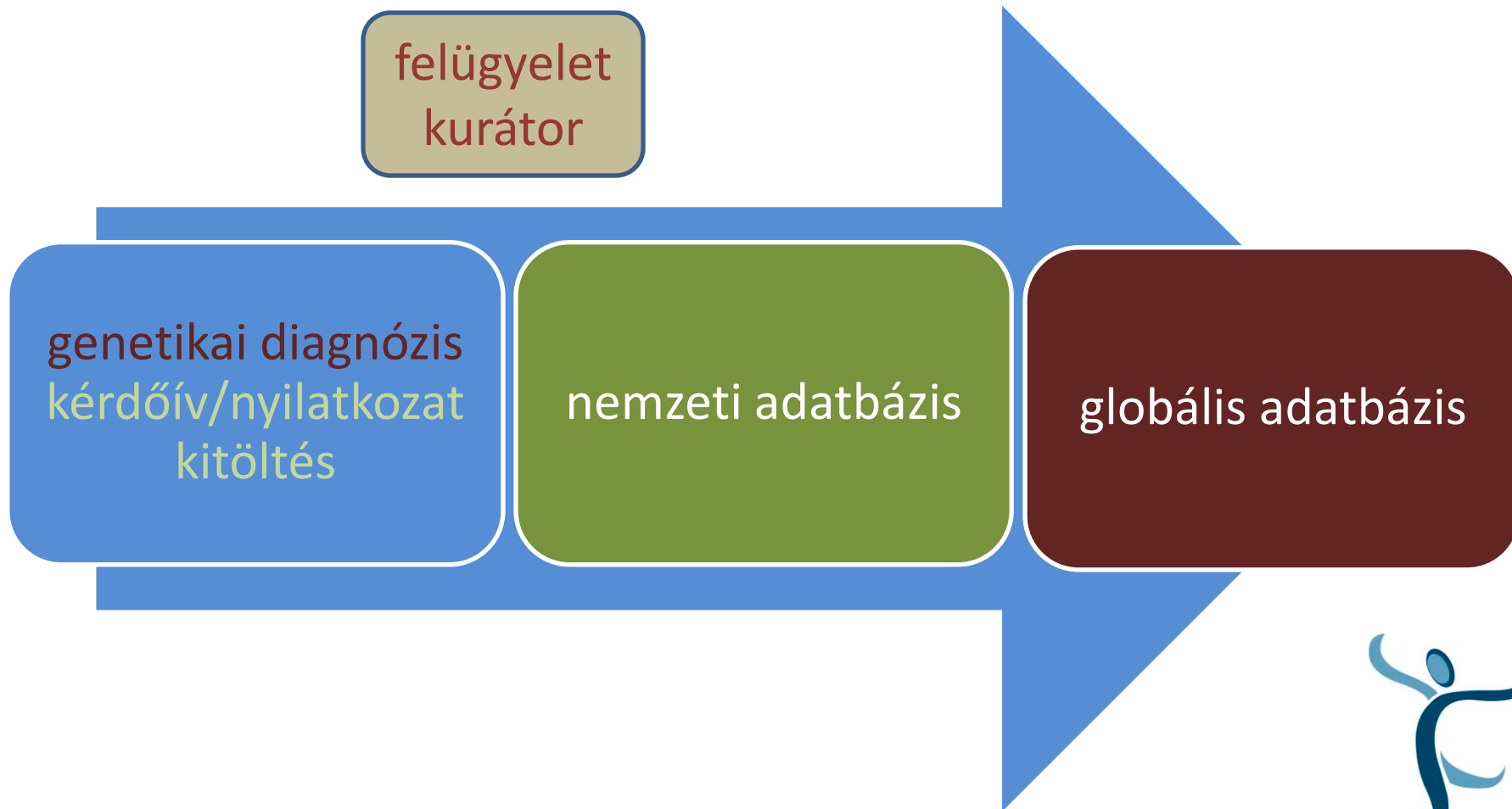


A TREAT-NMD globális adatbázis II.

Az adatbázisba több mint 40 országból több mint 12.000 beteg regisztrált. A TREAT-NMD betegadatbázis a betegtoborzást és a klinikai kipróbálások megszervezését nemzetközi szinten támogatja. Számos gyógyszercég kért már engedélyt a kódolt adatok használatára. Az adatokat (self report) a **nemzeti kurátor** (adatbázisért felelős személy) megadott szempontok szerint válogatja ki és ellenőrzi.



A TREAT-NMD globális adatbázis felépítése



Adatok tárolása

Genetikai adatok:

Az adatokat a Human Genome Variation Society útmutatásai alapján tartják nyilván.

OKI genetikai laborjában végzett analízisek:

Multiplex PCR reakció: 18 exon vizsgálata a "hotspot" régiókban, deléció analízis

MLPA analízis: teljes dystrophin gén kvantitatív vizsgálata (79 exon) a deléció határának pontosítására, duplikáció kimutatására

Személyes adatok:

Kódolt adatok

klinikai adatok:

Motoros funkciók,

Szteroid terápia

scoliosis,

FVC érték

LVEF



Előnyök

Az adatbázis
építése
országos
érdek

- Magyar betegek részvételi lehetősége a **klinikai kipróbálásokban**.
- A **legfrissebb információkhoz jutás** a betegek és a szakemberek részére. Pl. a beteggondozási felmérés
- A **BNMC** működését segíti.

Előnyök a
gyógyszer
gyártók
számára

- Betegek könnyebb elérése, a **betegtoborzás** gyorsítása
- A **célterület** egyszerűbb kijelölése
- A klinikai kipróbálások egyszerűbb **tervezése**



Az első magyar nemzeti/globalis DMD adatbázis

Az Országos Környezetegészségügyi Intézet Molekuláris Genetikai Osztályának vezetője, **Dr. Karcagi Veronika** a globális adatbázis magyar kurátora. Az osztályon 5042 beteg és családtag DNS mintáját tárolják a biobankban. 199 Duchenne és 319 SMA beteget diagnosztizáltak.

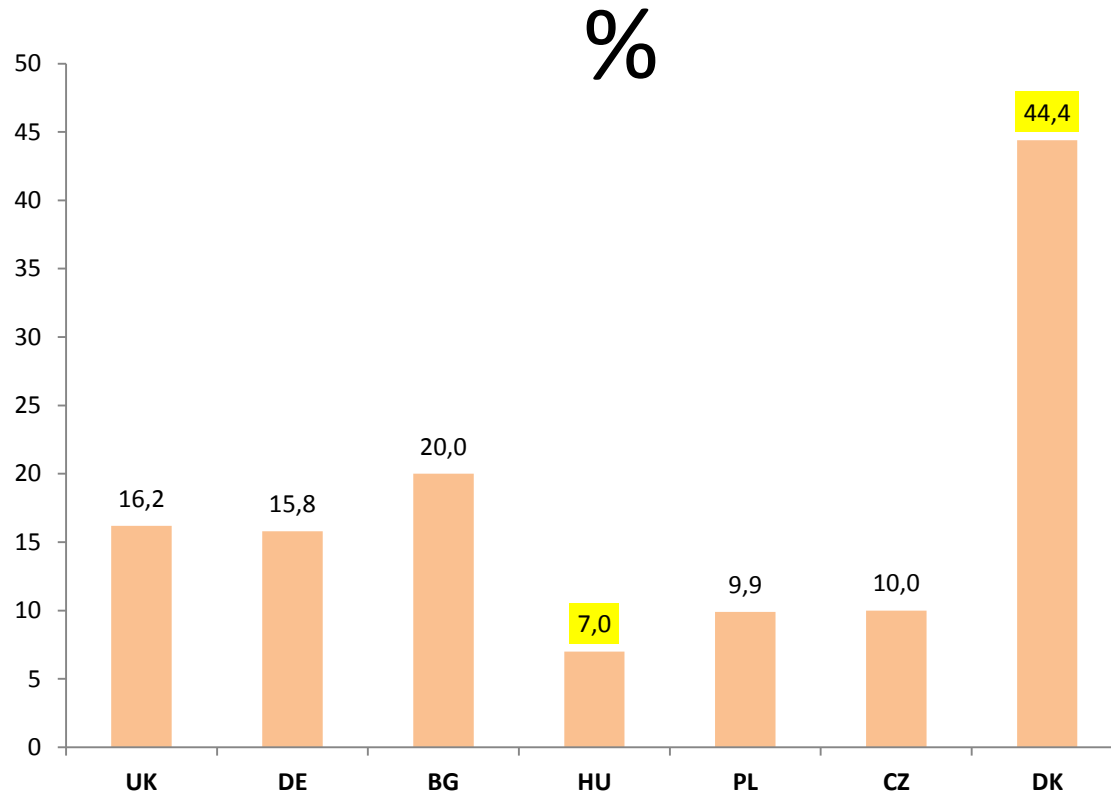
A TREAT-NMD globális adatbázisban jelenleg 114 Duchenne/BMD és 85 DMD beteg szerepel.



A válaszadók átlagéletkora nemzetközi összehasonlításban

ország	Átlagéletkor
összes	13.12
UK	12.58
DE	12.26
BG	13.68
HU	10.11
PL	12.09
CZ	10.53
DK	19.84
Összesen	13

Kitöltésben részt vett 18 éven felüliek száma nemzetközi összehasonlításban



A 18 éven felüliek részvételi aránya 16,7 %

Alapinformációk

A kérdőívet gyakorlatilag a szülők töltötték ki (98.2%).

A résztvevők átlagéletkora: 13 év
(0.8–46.2 éves kor)

A magyar résztvevők átlagéletkora: 10.53 év
(1,75-25,92 éves kor)

A résztvevők végzettsége

- Óvodás 19.3%
- **Iskolás 42.1%**
- Kisegítő iskolás 15.8%
- Szakiskolás 8.8%
- Dolgozik 0%

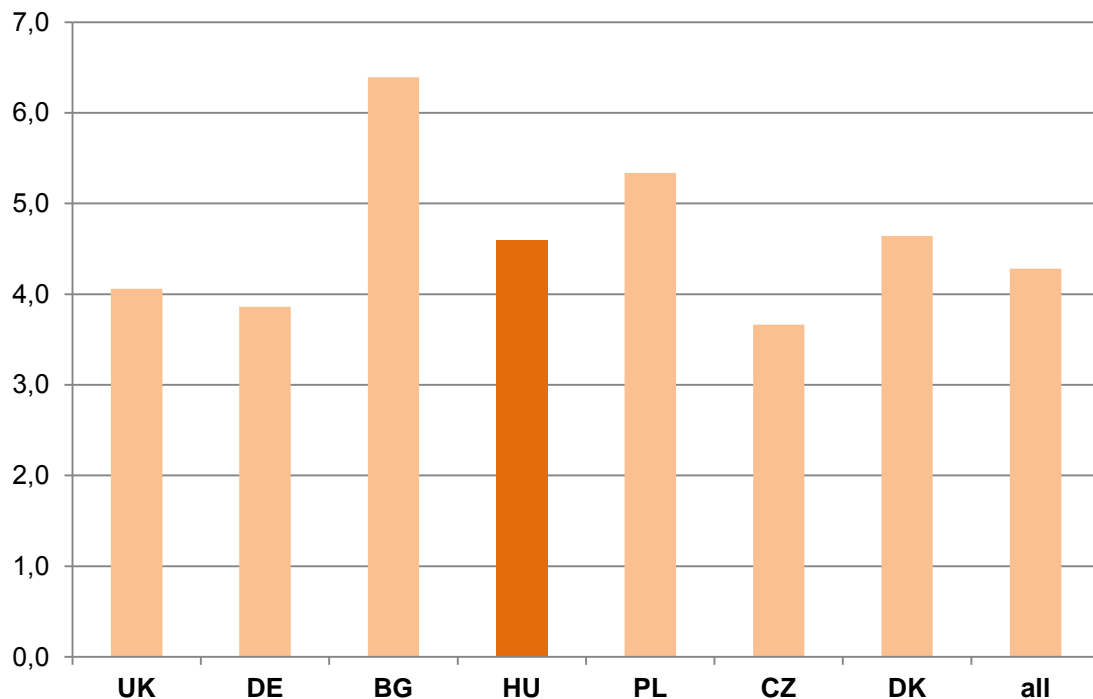
Következtetések:

- Nincsenek idősebb betegek
- Az idősebb beteg nincs olyan állapotban, hogy kitöltse a kérdőívet.

A résztvevők mind családban élnek

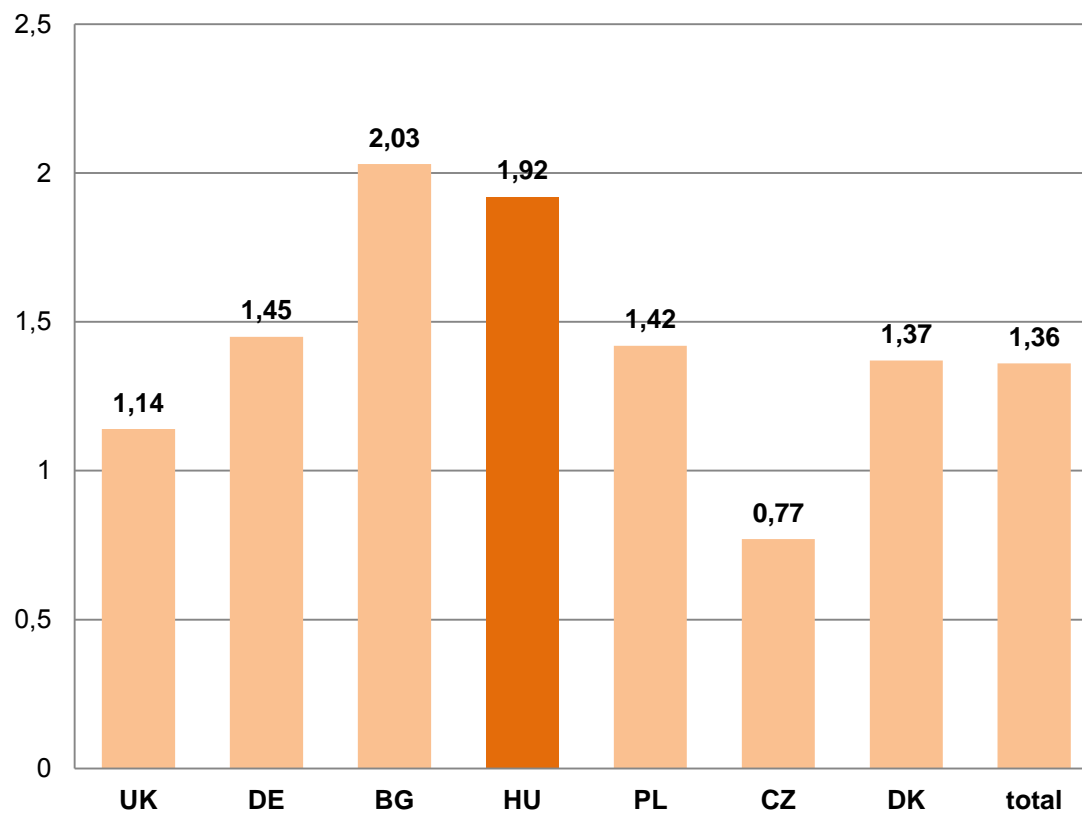
Diagnózis állítás

A diagnózis állítás ideje

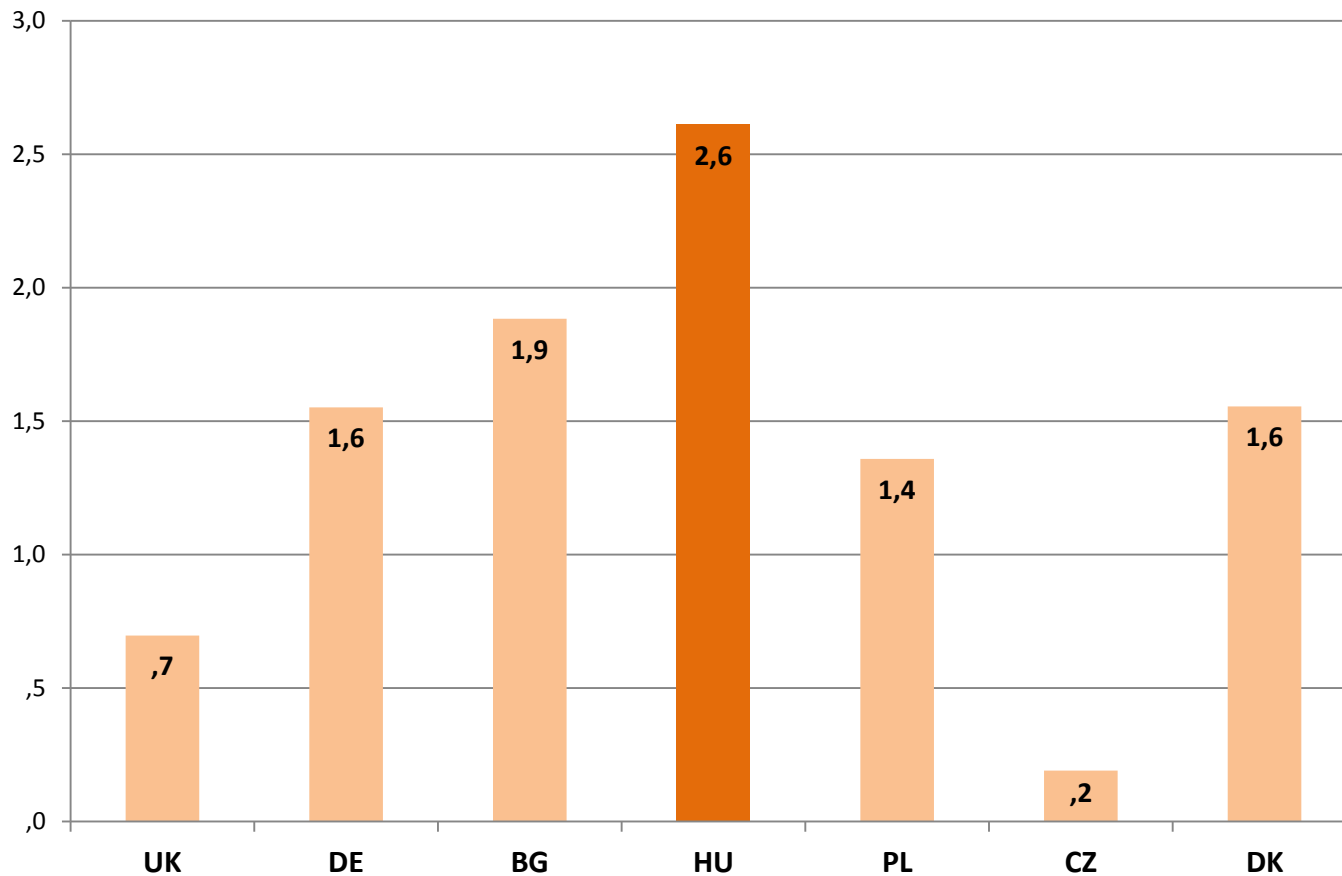


Ország	Átlag életkor
UK	4.1
DE	3.9
BG	6.4
HU	4,6
PL	5,3
CZ	3,7
DK	4,6
Összesen	4,3

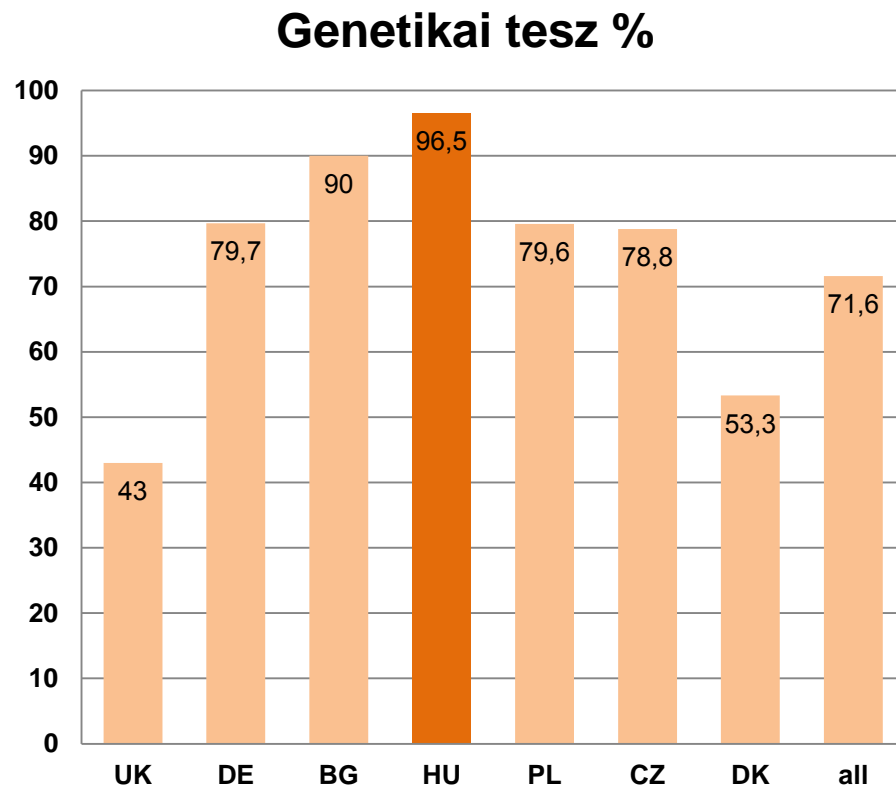
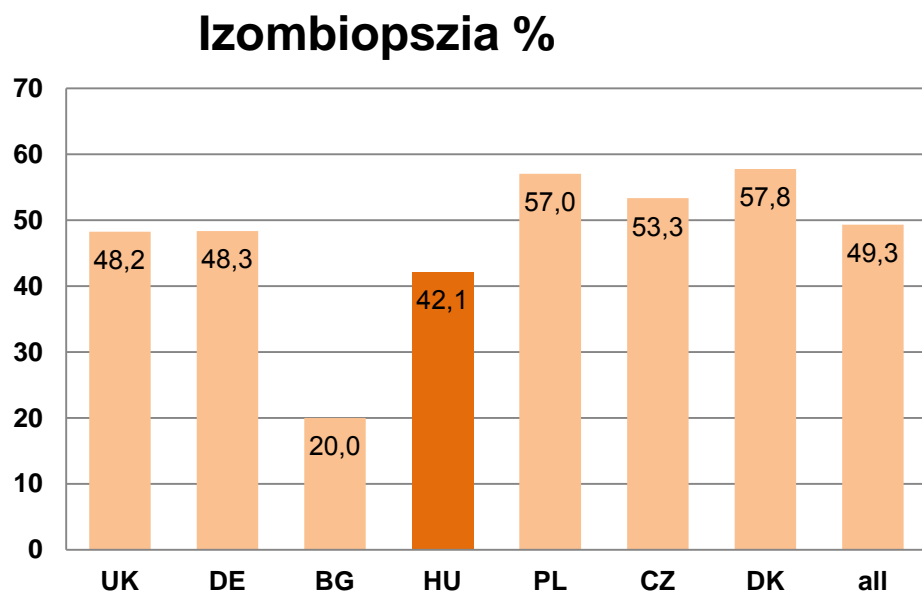
Diagnózis állításig eltelt idő (év) nemzetközi összehasonlításban



A diagnózis állításig eltelt idő (év) az utóbbi két év gyakorlatában nemzetközi összehasonlításban



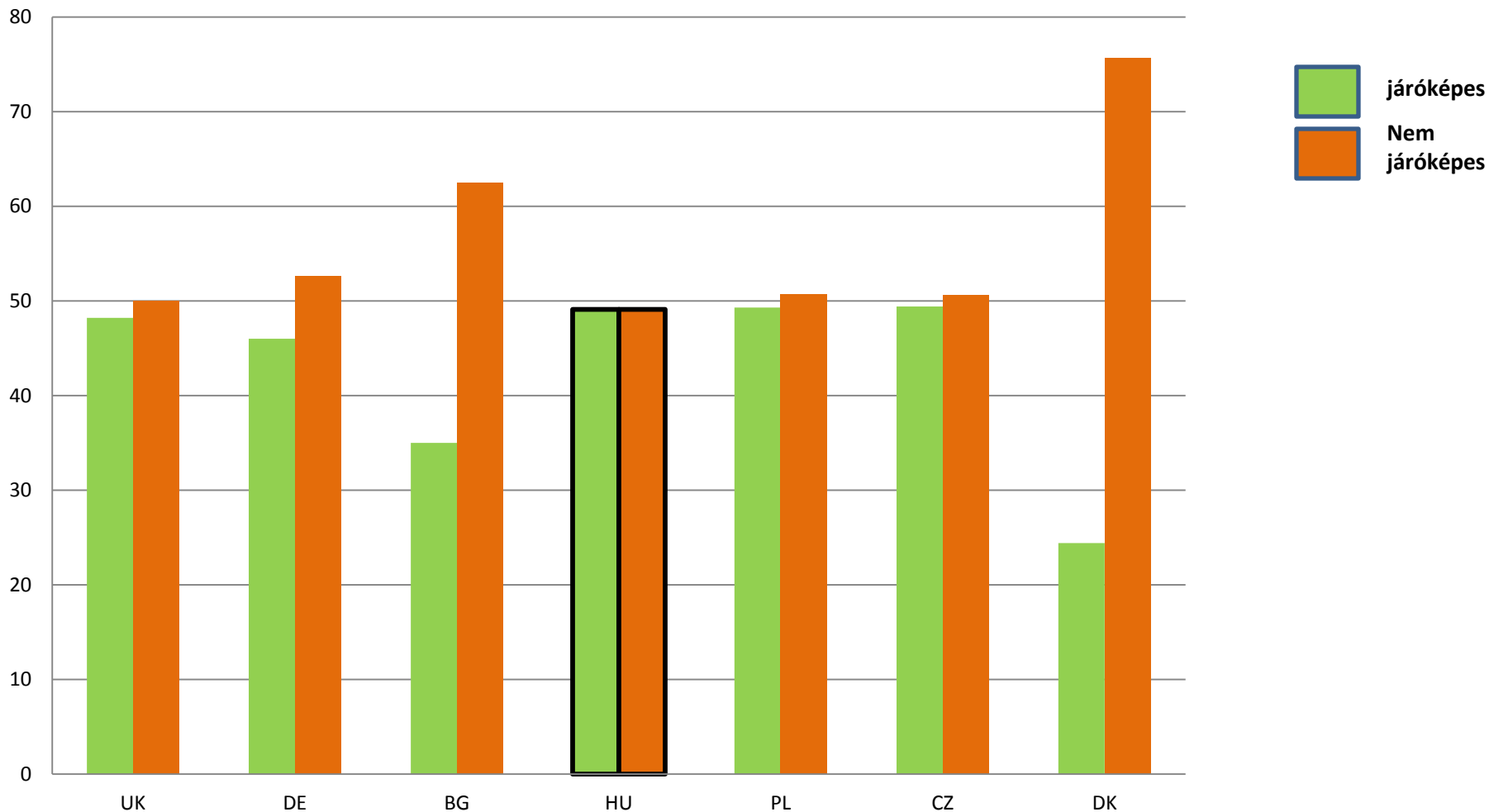
Izombiopszia vs. Genetikai teszt nemzetközi összehasonlításban



Mozgásképeség a felmérés idején

- **Nem járóképes: 50.9%**
 - Állni és ülni tud 16.4%
 - Karok gyengék, kart a szájhoz tudja emelni 14.5%
 - Karokat nem tudja emelni, a tollat megtartja 16.4%
- **Ülőképes 92,7%**

Járóképesség a felmérés idején nemzetközi összehasonlításban

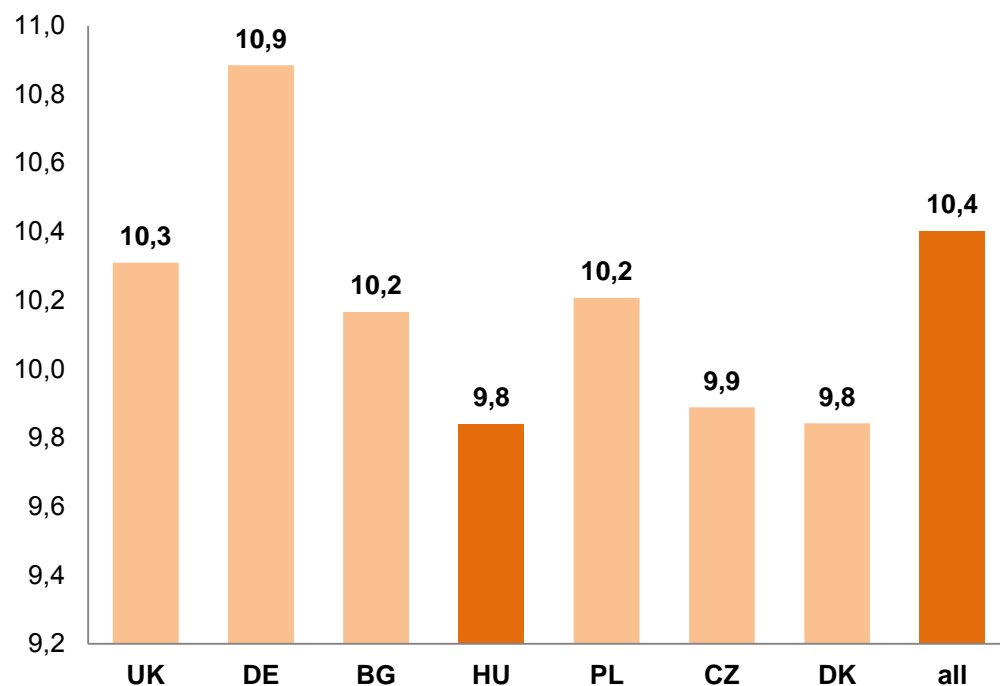


Járóképesség elvesztésének ideje nemzetközi összehasonlításban

Átlag életkor: 10.4 év (SD 2.37)
(1.33 – 20.58 év)

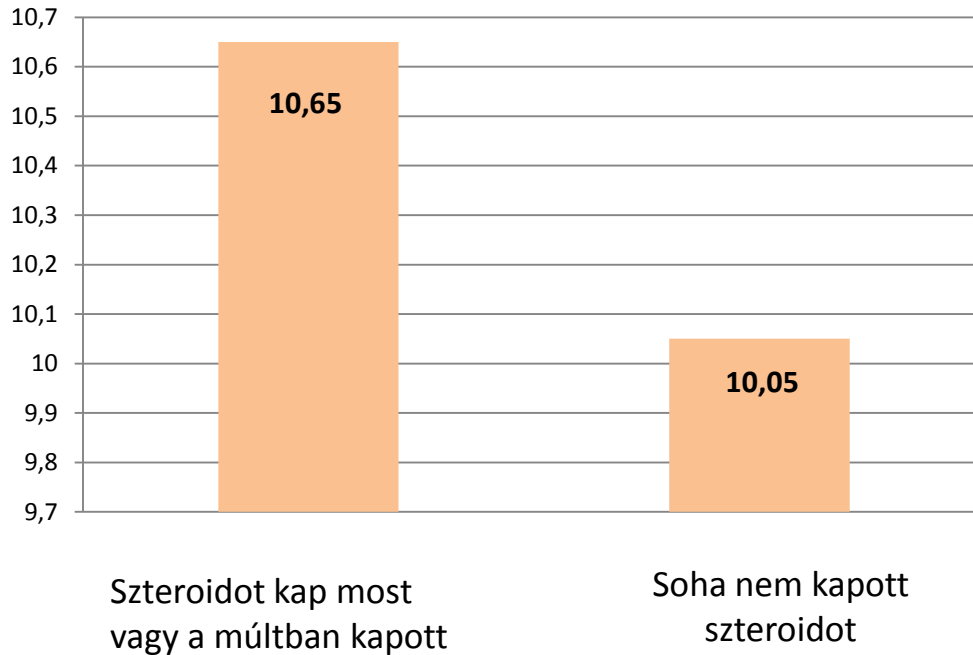
N=557

ország	n=	A járóképesség elvesztésének átlagéletkora
HU	25	9.84 (3.1)
DK	65	9.84 (2.4)
CZ	45	9.89 (1.82)
BG	25	10.17 (2.0)
PL	70	10.21 (1.8)
UK	113	10.31 (2.05)
DE	214	10.89 (2.7)



A szteroid használat és a járóképesség elvesztése közötti összefüggés nemzetközi felmérés

Átlagéletkor (év)

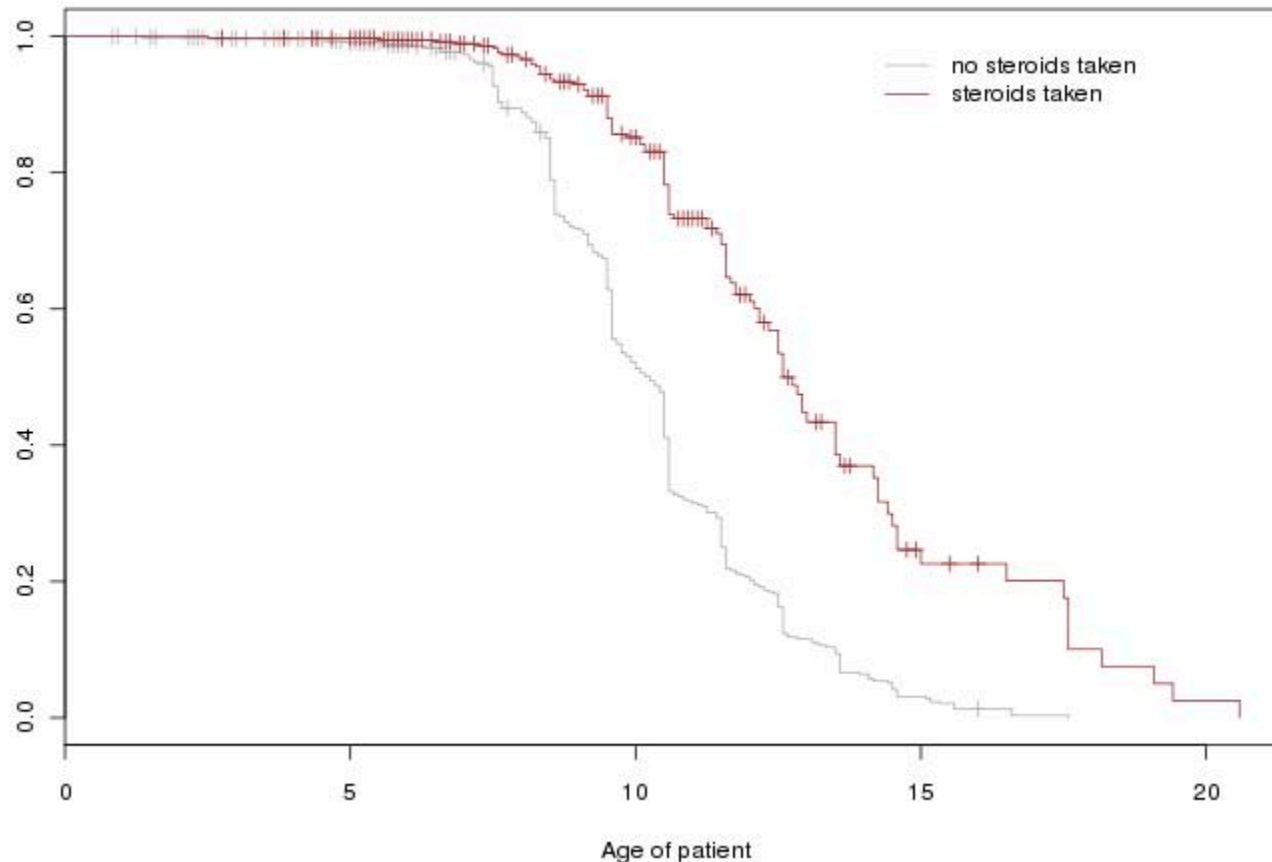


	Járóképesség elvesztésének átlag életkora	SD	tartomány
Sztteroidot kap most vagy a múltban kapott	10,65 év	2,52	2,5 - 20,6
Sose kapott szteroidot	10,05 év*	2,16	1,3 - 16,6

*p<0.05

Kaplan-Meier analízis: a járóképesség elvesztésnek ideje a szteroid kezelés függvényében nemzetközi felmérés

Kaplan-Meier curves of time to loss of ambulation by steroid usage



Segédeszköz használat

Tolószék használat

- **Manuális** **51.1%** igényli 2.2%
- Elektromos 44.4% igényli 8.9%
- Ülészéktámasz 10.0% igényli 10%

Csúsztató, emelő 9.8% igényli 29.3%

Fürdőszoba felszerelés 31% igényli 23.8%

Intelligens ágy 16.7% igényli 23.8%

Egyéb 0% igényli 10%

A családok egy része azért nem igényli a felszereltséget, mert nem is ismeri, nem tudja, hogy hogyan lehetne használni!

Napi szükségletek elvégzéséhez szükséges

- Kevesebb, mint 2 óra 42.6%
- 2-4 óra 33.3%
- Kevesebb, mint 6 óra 09.3%
- **Több, mint 6 óra 14.8%**

Házon kívül eltöltött idő

Hét napból

- Semennyi **30.8%**
- 3-5 nap **32.7%**
- 6-7 nap **26.9%**
- 1-2 nap **09.6%**

Ellátás

Felülvizsgálat

Hathavonta 42.1%

Évente 40.4%

Több, mint 1 éve 10.5%

Sehányszor 07.0%

- Túl messze van a szakrendelés 01.9%
- Nem ad magyarázatot 98.1%

Utazási idő

- 1-3 óra 38.6%
- Kevesebb, mint 1 óra 36.8%
- Több, mint 3 óra 19.3%
- Nem jár 05.3% (!)

A betegek 82.5%-a legalább évente részt vesz valamiféle felülvizsgálaton.

A diagnózis állításkor kapott tájékoztatás

Nem azt kapták, amit vártak **45.6%**

Megbeszéltek az orvossal

- Elég volt **26.3%**
- Nem volt elég **73.7%**

Brossura, honlap **15.8%**

Pszichológus **12.3%**

Beteggondozási képzés **07.0%**

Szociális munkás **03.5%**

Nincs rá szüksége **05.3%**

Milyen gondozásban részesült?

	Elégedett	Egyáltalán nem elégedett
• Genetikai tanácsadás	45.1%	25.5%
• Szteroid terápia	45.5%	14.5%
• Súlyproblémák	33.3%	33.3%
• Szívproblémák	32.1%	24.5%
• Légzési problémák	26.9%	38.5%
• Gerinc, ízületi	26.4%	35.8%
• Spec. oktatás/tanulás	18.9%	66.0%
• Mesterséges táplálás	07.7%	80.8%

Rendszeres ellenőrzés

	Félévente/Évente	Soha
UH	80.0%	7.3%
Légzésfunkciók	53.7%	33.3%
Motoros funkciók	83.1%	7.5%
Gerinc röntgen	38.2%	47.3%

Légzés/UH

LÉGZÉS KAPACITÁS	FVC	FVC	
MÉRT ÉRTÉK	50-79%	>80%	Utóbbi 1 évben nem
	13.2%	18.9%	41.5%

32.1% tudta a gyerek leletét, holott 53.7% legalább évente ellenőrzésre jár (előző oldal Alulinformáltság!

SZÍV UH	LVEF	LVEF	
MÉRT ÉRTÉK	40-54%	>55%	Utóbbi 1 évben nem
	11.1%	25.9%	25.9%

37% tudta a gyerek leletét, holott 80% legalább évente ellenőrzésre jár (előző oldal). Alulinformáltság!

Egyéb kezelések

Információhoz jutás	Elég	Nem elég	Semmilyen
Nyújtás otthon	24.1%	33.3%	35.2%
Felmérés kisegítő oktatáshoz	44.4%	9.3%	22.2%
Pszichológiai támogatás	16.4%	12.7%	45.5%
Szociális juttatások, munkahely stb.	1.9%	22.2%	68.5%
Döntésben való részvétel	43.1%	29.4%	13.7%
Gyakorlás	>60 perc	<60 perc	Soha
Gyógytorna	53.6%	23.2%	5.4%
Napi rutin	5.5%	9.1%	78.2%
Beszéd terápia	9.4%	9.4%	71.7%

Szteroid terápia

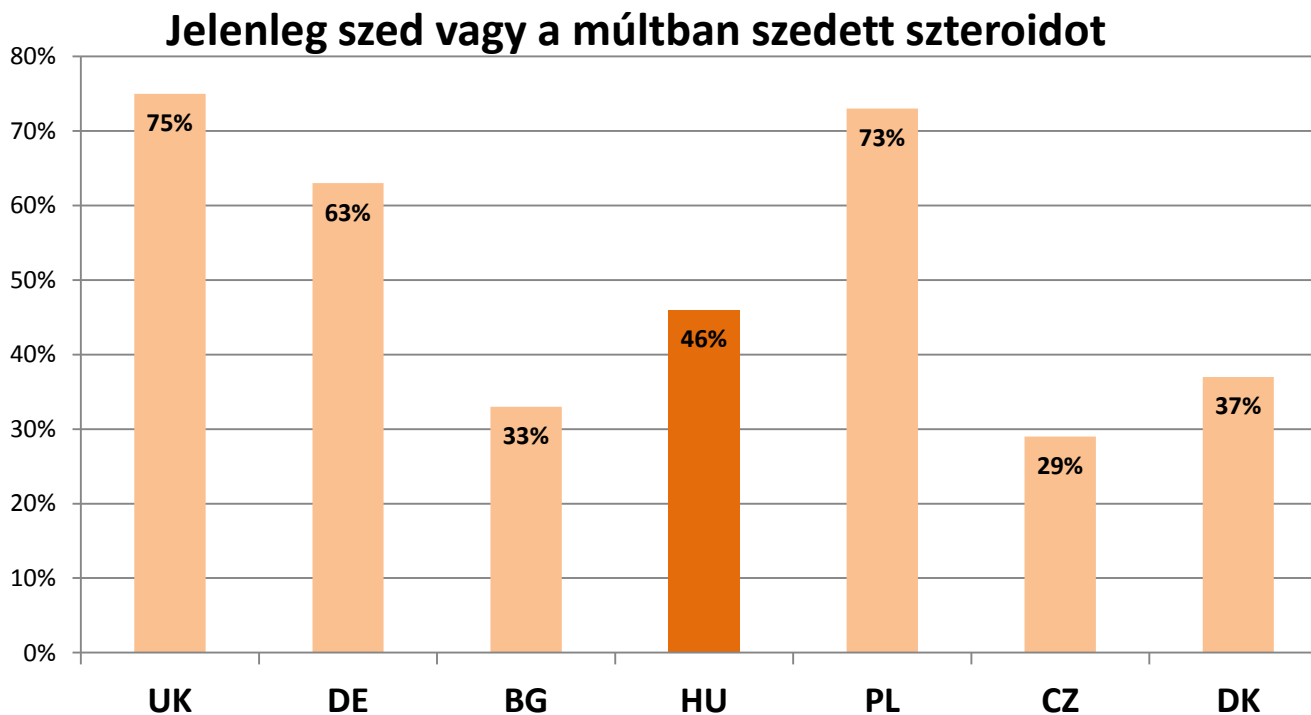
- Igen **33.3%**
- Nem 51.9%
- Leállt 14.8%

- Nem
 - elutasította 57.7%
 - Nem javasolták 38.5%
 - Drága 03.8%

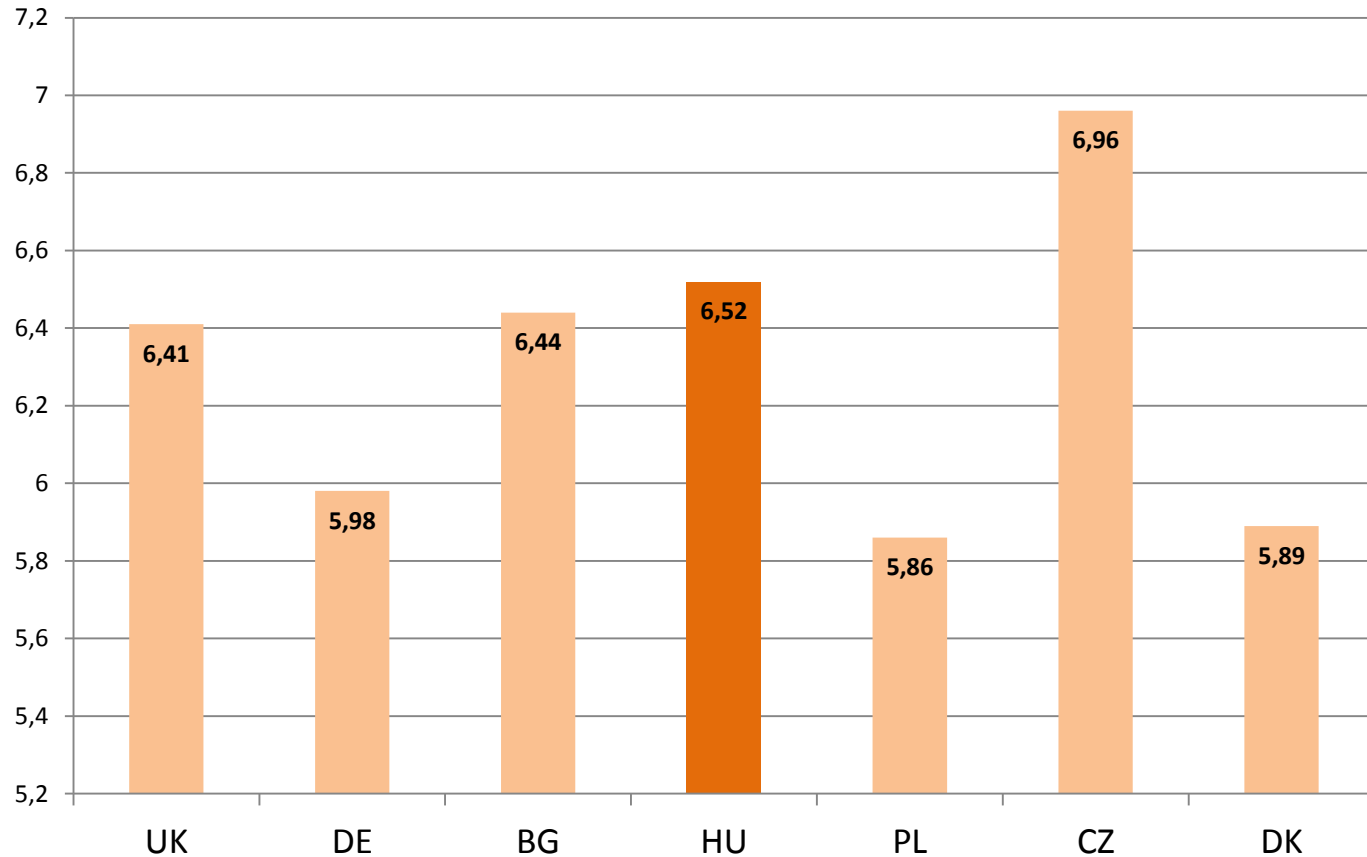
- Abbahagyta
 - Mellékhatások miatt 75.0%
 - Járóképesség elvesztése 25.0%

- Elkezdés ideje 6.52 éves korban átlagban 2-9 éves kor

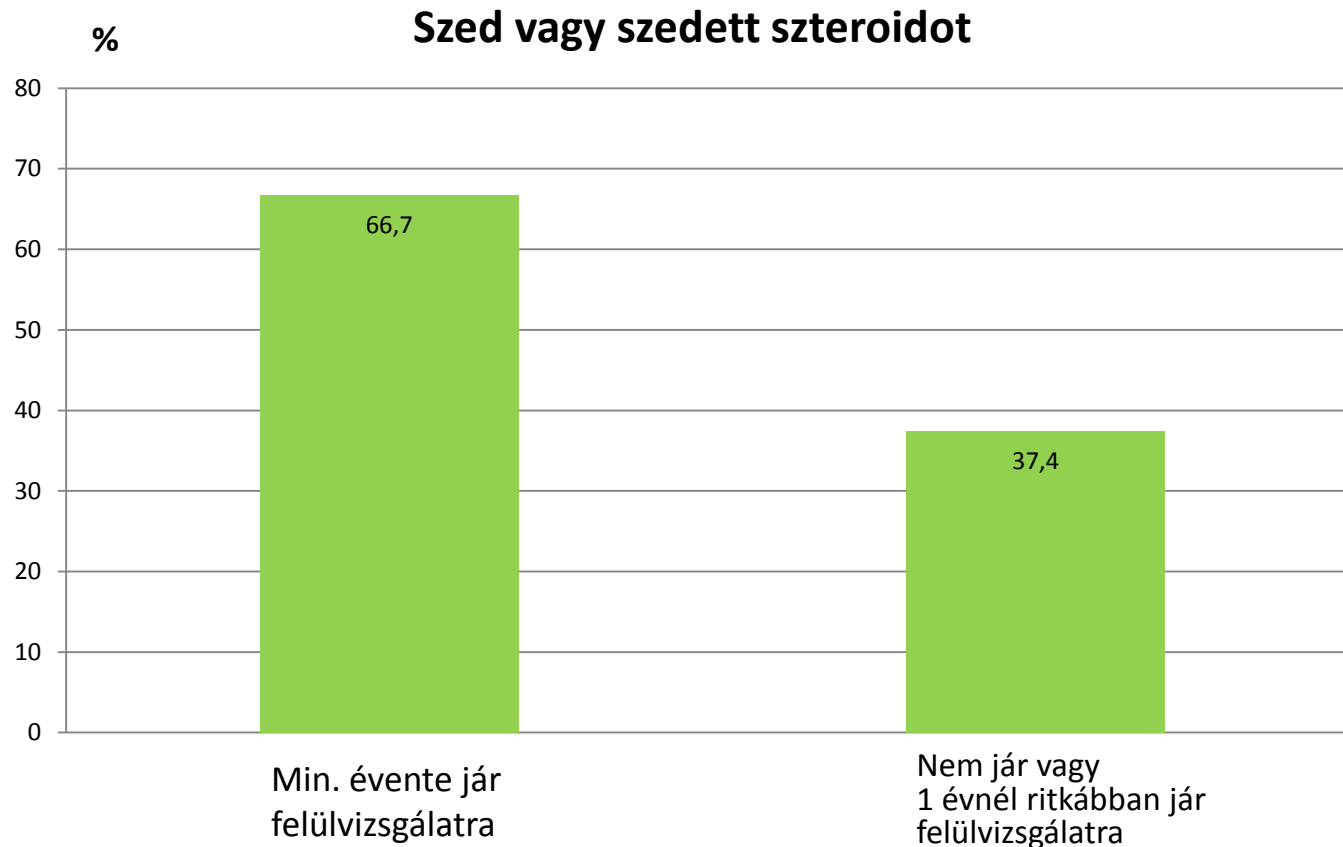
Szteroid terápia nemzetközi összehasonlításban



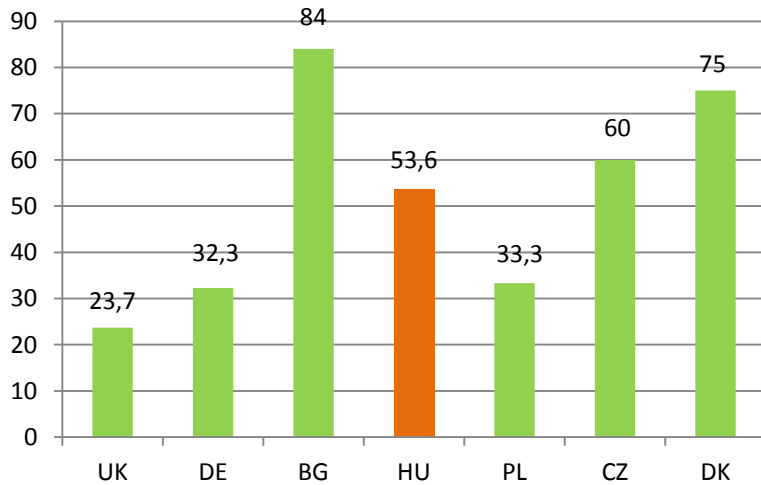
Életkor a szteroid kezelés megkezdésekor (év) nemzetközi összehasonlításban



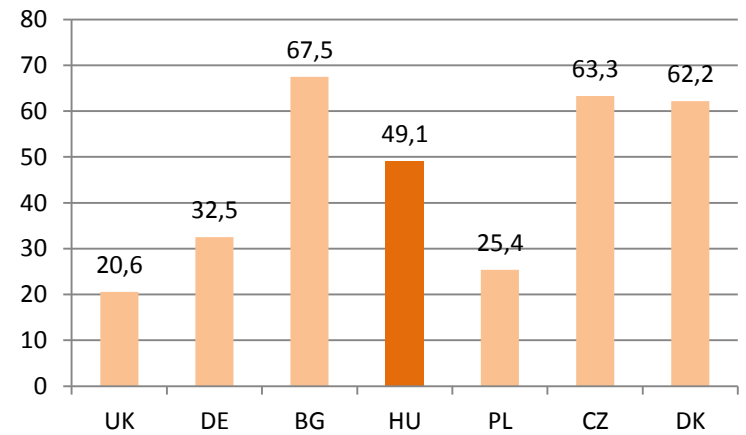
Gyakrabban részesülnek szteroid terápiában azok, akik rendszeresen járnak felülvizsgálatra? nemzetközi felmérés



Sosem részesült szteroid terápiaiban

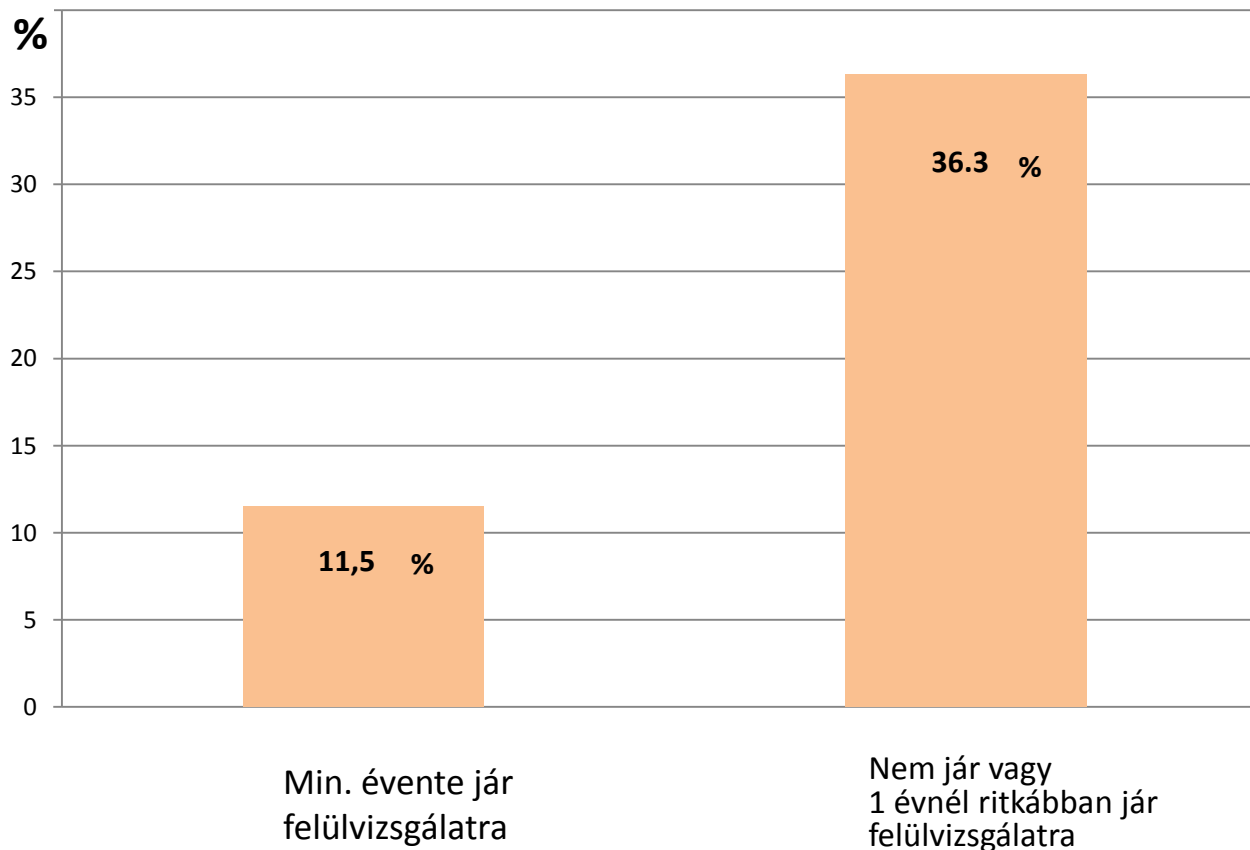


Nem járóképesek



Összese beteg

Nincs információja a betegnek/családnak a szteroid terápiaáról nemzetközi felmérés



Kardiomiopátia kezelése

Beteg-e?

- Igen 07.0% kezelik 100%
- Nem 68.4% (A betegek/család nem tudja, a gyerekek hamarabb halnak meg, mint ahogy a betegség súlyossá válna!)
- Nem tudja 24.6%

Gerinc műtét

- Igen **00.0%**
- Nem **96.3%**
- Tervezik **03.7%**

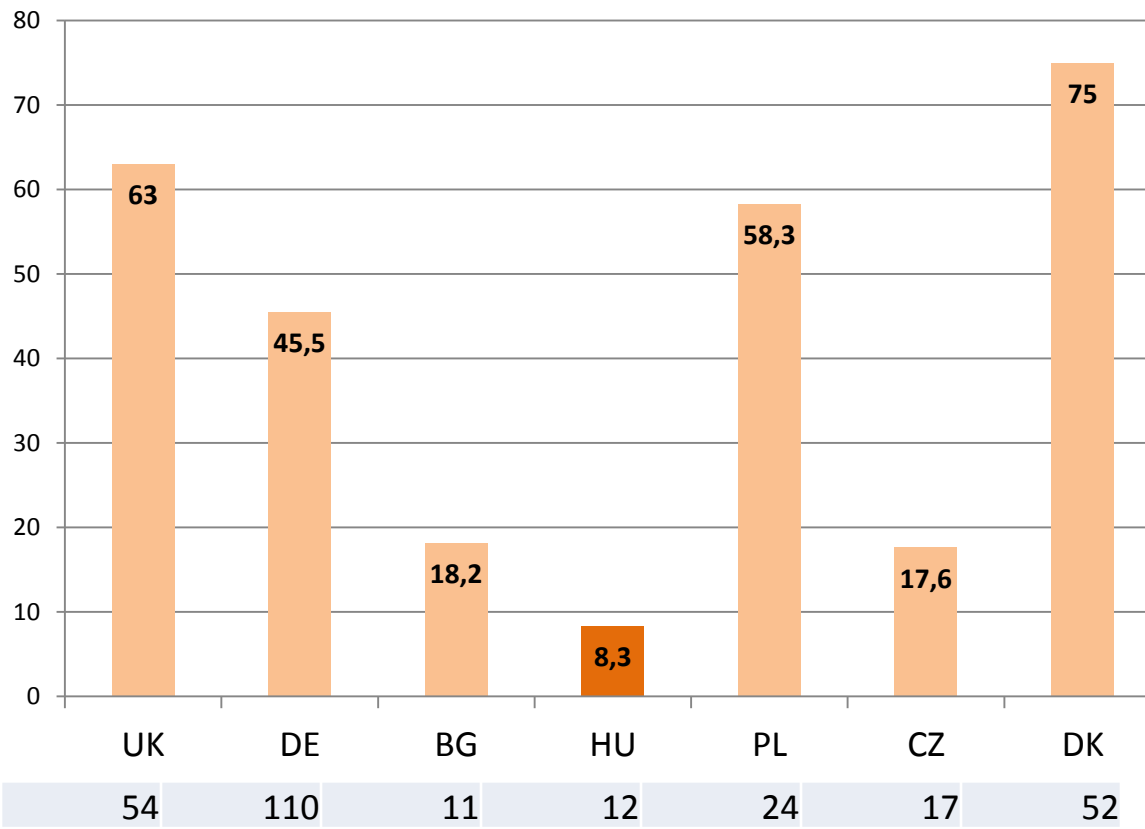
Légzés támogatás

• Semmilyen	77.8%
• Tüdő tágító technikák	14.3%
• Lélegeztetés maszkkal éjjel	07.1%
• Eszköz nélkül köhögés támogatás	03.6%
• Mechanikai eszközzel	03.6%
• 24 órás nem invazív	00.0%
• Éjszakai invazív	00.0%
• 24 órás invazív	00.0%

(nem ambuláns betegek)

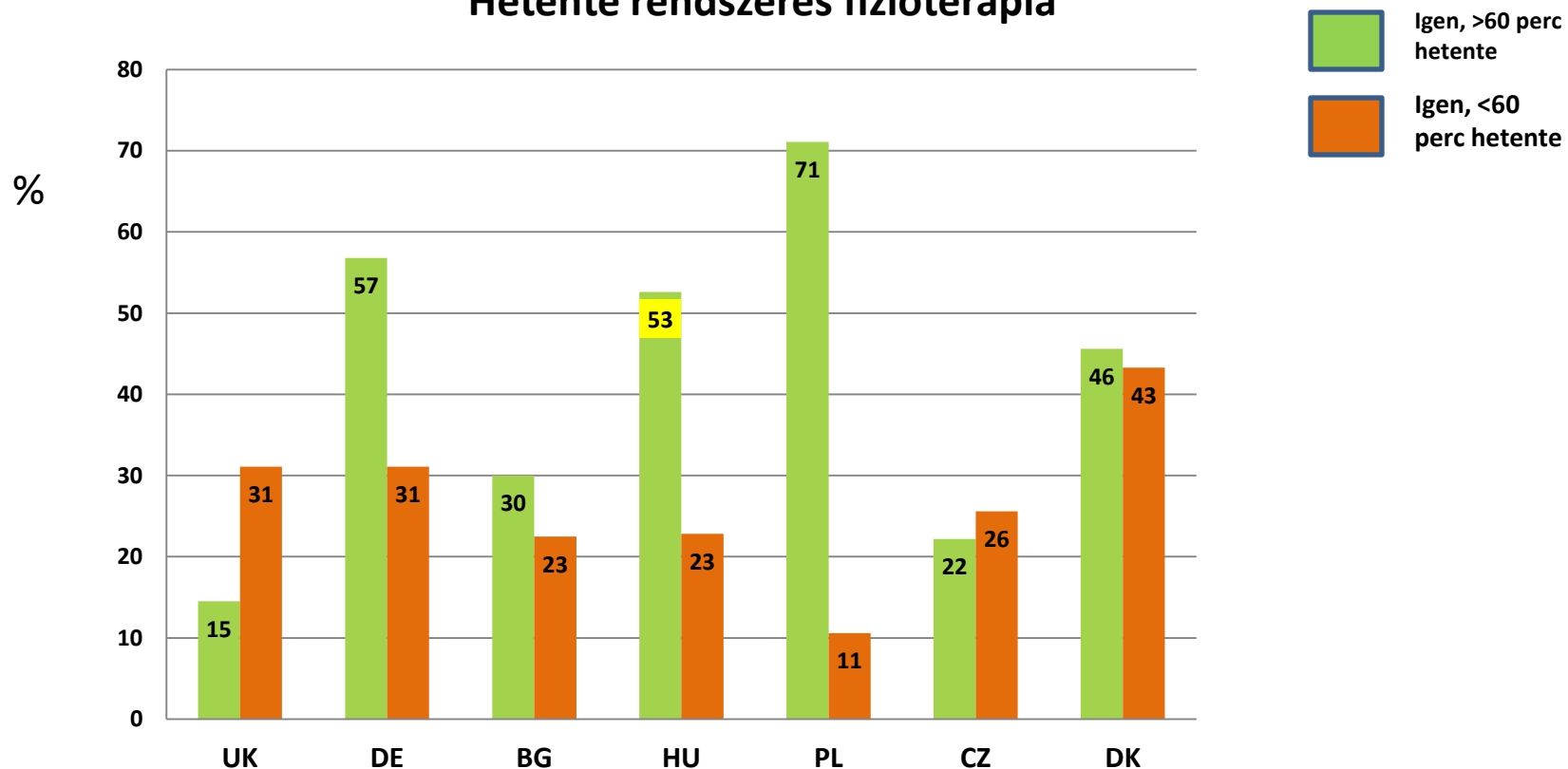
Légzés támogatás nemzetközi összehasonlításban

Légzéstámogatásban részesülő betegek életkor ≥ 16

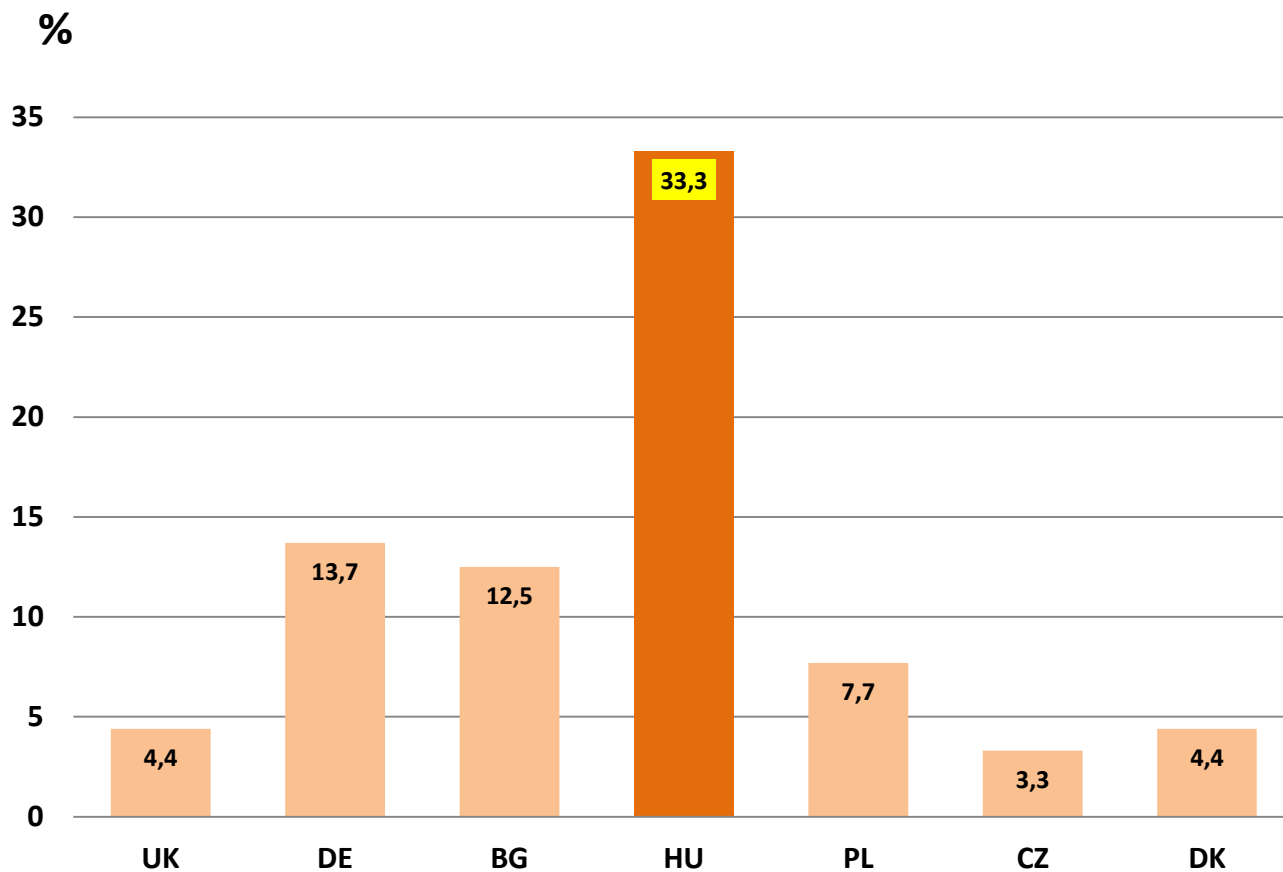


Fizioterápiás kezelés nemzetközi összehasonlításban

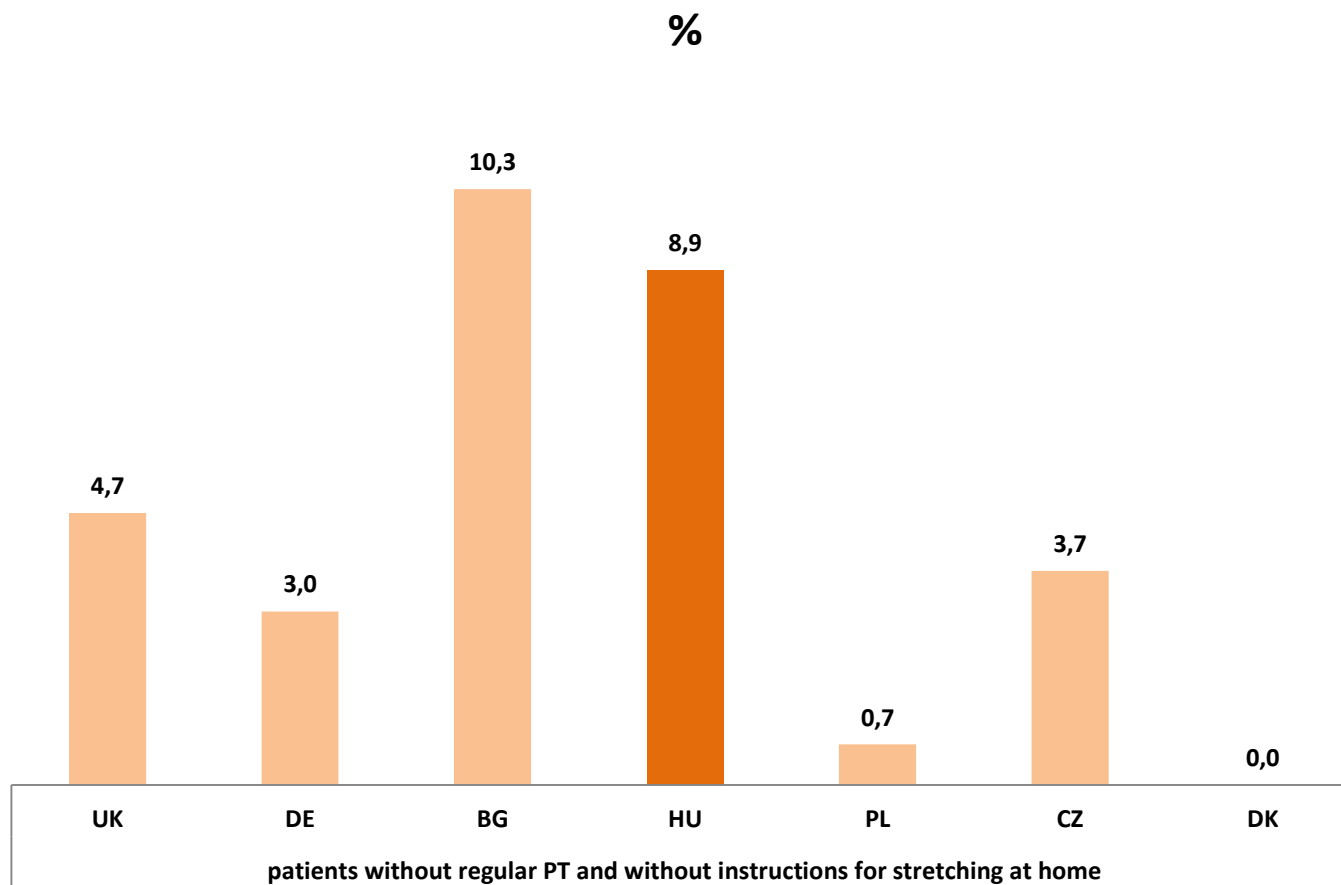
Hetente rendszeres fizioterápia



Akik nem kaptak információt otthoni nyújtási gyakorlatok elvégzéséhez

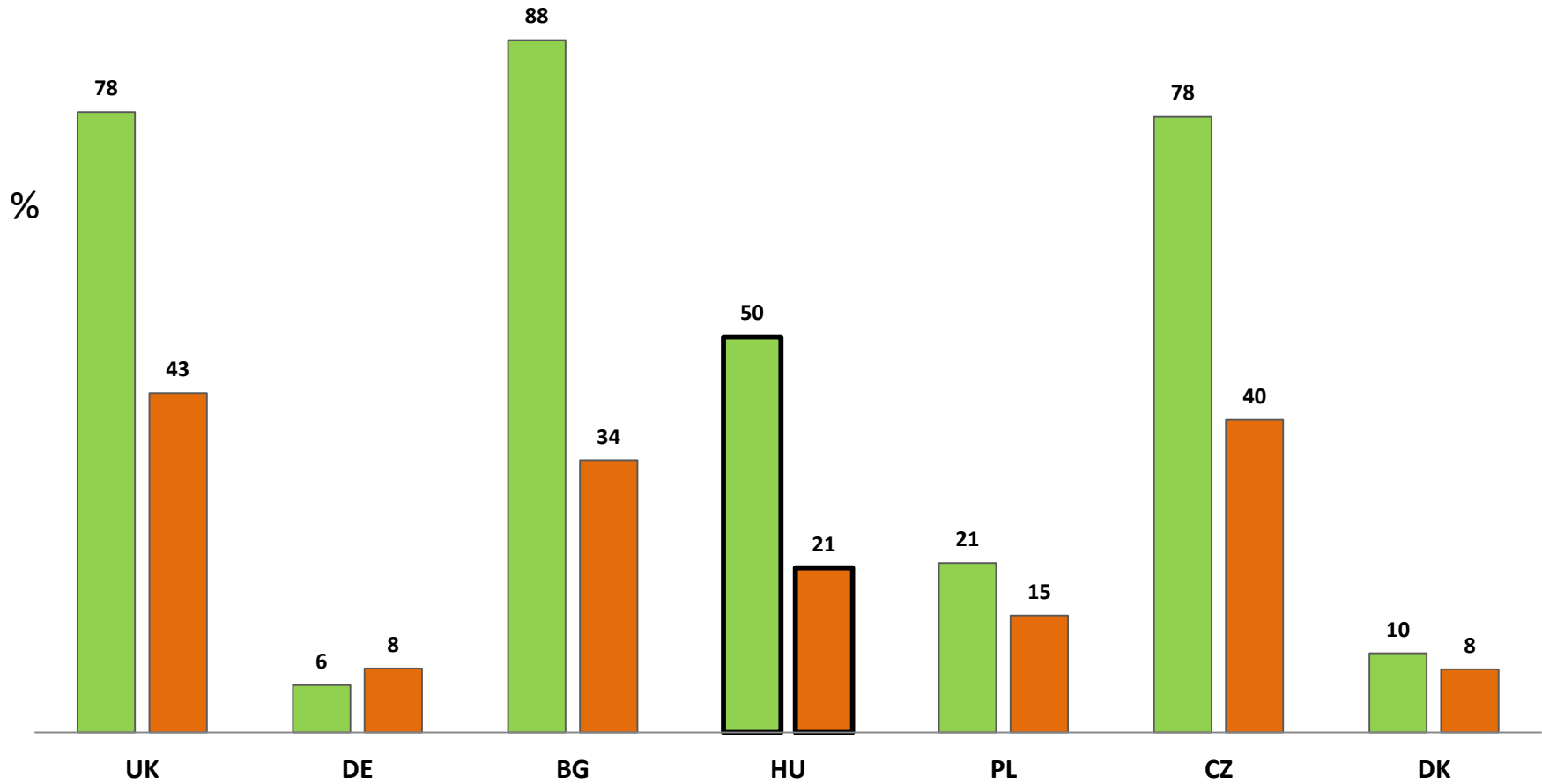


Akik nem kaptak kezelést és otthoni nyújtáshoz sem kaptak információt



Nem kapnak fizioterápiás ellátást

■ >18 yrs ■ <18 yrs



Kórházban töltött éjszakák az utóbbi 2 évben

• Átlagban	06.65	0-90
• Nem tervezett		
– Légzési problémák	02.15	0-90
– Csonttörés	00.15	0-06
• Tervezett		
– Felülvizsgálat	01.98	0-40
– Műtét	00.09	0-02
– Egyéb	00.39	0-10
• Összesen	04.76	

Kevesebben kerülnek légzési problémák miatt kórházba, holott Magyarországon az elhalálozás fő oka légzési elégtelenség

Ellátási megelégedettség

- Meglehetősen igen 61.6%
- Meglehetősen nem 31.5%
- Nagyon igen 05.6%
- Nagyon nem 01.9%

A Budapesti Neuromusculáris Gyermekcentrum

A központ nem egy új kórházat vagy intézetet jelent, hanem szakmai összefogást, amely segítségével a gyermekkorú betegek multidiszciplináris szakellátását gördülékenyen biztosítani lehet. A 2012-ben megalakított Budapesti Neuromuscularis Központ elsősorban a Duchenne (DMD) beteg gyermekek számára hoz újat a betegellátás terén.

Központja: SE. II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, neurológiai osztály, 1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9.

Koordinátor: Dr. Herczegfalvi Ágnes gyermekneurológus osztályvezető főorvos.

Csatlakozott intézetek: Országos Környezetegészségügyi Intézet (genetikai diagnózis, betegregisztráció - Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály; Szt. János Kórház, Budai Gyermekkorház és Rendelőintézet, rehabilitációs program - Neurológiai osztály; Országos Gyermekegészségügyi Intézet, genetikai tanácsadás.).

Csatlakozó intézet: Pest Megyei Tüdőgyógyintézet, lélegeztetés indikációjának felállítása, non-invazív lélegeztetés paramétereinek beállítása.

- Köszönöm a figyelmet!

Örömmel tudatjuk, hogy a **Duchenne izomsorvadás témakörében nagyszabású nemzetközi konferenciát** szervezünk, 2013. április 18-19-én, A budapesti Hilton Westend hotelben. További információkért látogasson a www.care-nmd.eu honlapra illetve tájékozódjon a TREAT-NMD online is elérhető hírlevelben <http://www.treat-nmd.eu>