

Реестры по редким заболеваниям: от пациентских к клиническим

Германенко Ольга Юрьевна

Орфанный форум -28 февраля 2020



Зачем нужны реестры пациентов?



А сколько больных с редким диагнозом? Или нечто большее?

Определение целей ведения реестра \ регистра

Тип реестра (пациентский \ клинический \ «статистический»)

Определение объема собираемых данных

Использование собираемых данных

Защита персональных данных и предоставляемой информации

Обновление данных (реестры – живой инструмент, не может существовать статично)

Возможности данных реестров от типа СМА



В зависимости от типа реестра и цели (пациентский vs клинический)

Core data set \ Expanded data set

Динамический \ статический

Частота обновления данных \ Объем обновляемых данных на период времени

Исторический контроль

Клиническая оценка состояния пациента \ эффективности терапии (по шкалам)

PROMs (patient reported outcome measures)

Уровни доступа \ проверки и контроля данных

Использование для маршрутизации и преемственности пациентов

Семьи СМА



«Семьи СМА» – российская некоммерческая организация, объединившая взрослых пациентов и семьи с детьми со СМА.

Организация была создана в 2014 году, зарегистрирована в конце 2015г (фонд)

Наша миссия – построение национальной эффективной комплексной системы помощи и поддержки пациентов со СМА, их семей и близких.

Наша приоритетная задача – доступность и своевременность помощи каждой семье

Нам важно, чтобы каждая семья – не оставалась один на один с болезнью, могла рассчитывать на информацию, помощь и поддержку.

Реализация этих задач – невозможна без системной работы



- С 2017 года российский фонд «Семьи СМА»
- член Европейской Ассоциации SMA EUROPE, объединяющей пациентские объединения СМА из 19 стран

Реестр пациентов со спинальными мышечными атрофиями в России



<http://f-sma.ru/proekty/reestr-sma>

ЦЕЛИ:

- Понимание «масштаба бедствия»
- Оценка количества и состояния пациентов
- Обобщение информации по пациентам
- Наладить **взаимодействие** между врачами, пациентами и помогающими организациями для эффективного оказания медицинской помощи
- Провести **анализ и систематизацию проблем и потребностей пациентов**. Возможность выстроить более эффективную систему поддержки семей (информационную, социальную, психологическую, материальную и т.п.)
- Подготовить **базу** и создать удобный **механизм для проведения научных и клинических исследований** заболевания и обеспечения доступа к терапиям



Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семья SMA»
Россия, Москва, ул. Бороновские пруды, д.49-2/1, 115408
ОГРН: 1157700018616 ИНН: 774342490 КПП: 774615001
тел. +7 495 544-49-49 e-mail: info@f-sma.ru

РЕГИСТРАЦИОННАЯ ФОРМА ДЛЯ УЧАСТИЯ В РОССИЙСКОМ РЕЕСТРЕ БОЛЬНЫХ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ

- Все графы должны быть заполнены полностью.
- Заполняется на компьютере или от руки разборчивым почерком. Заполненные бланки необходимо выслать на e-mail: info@f-sma.ru
- Инфосогласие должно быть заполнено от руки. Отсканированное инфосогласие необходимо выслать на e-mail: info@f-sma.ru. Оригинал необходимо отправить на адрес фонда: 115408, Москва, ул. Бороновские пруды, д.49 корп. 2 кв. 211 посылочкой «БФ «Семья SMA»»
- В соответствии с ФЗ 152-О персональные данные и без подписанного инфосогласия анкеты не могут быть обработаны, а данные не могут быть внесены в реестр.

Пациент

Фамилия	Иванов	Имя	Иван	Отчество	Иванович
Дата рождения	19.10.2014	Пол	Муж.	Город	Омск
ФИО матери	Иванова Нина Петровна				
ФИО отца	Иванов Иван Олегович				

Контакты (пациента или родителей, если пациенту менее 18 лет)

e-mail: info@mail.ru Телефон: 8-903-123-4567

Место проживания (Регион, город): Омск Гражданство: РФ

Диагностика

Диагноз (уточнить какой): SMA Тип SMA: 2

Анализ ДНК: проводился Проводился ли тест на коп-во копий SMN2: да Да/нет: 2

Дата постановки диагноза: 08.04.2015 Наименование учреждения постановки диагноза, город: МГНЦ РАМН, Москва

Возраст начала заболевания: 4 мес. Есть ли в семье еще кто-то с таким диагнозом?: нет Да (кто именно) / Нет / Не знаю

Питание

Питание: зонд Самостоятельный фонд / гастрономия / др. особенности

Дыхательная функция

Самостоятельно	Пациент дышит самостоятельно без использования специальных аппаратов	
НИВЛ (механическая вентиляция с использованием маски)	Да, постоянная (более 12 часов в сутки)	
	Да, частичная (менее 12 часов в сутки, например, только ночью)	Да
	Возраст начала вентиляции	1 год 2 мес.
	Аппарат (модель)	Ventilic 2

¹ Обязательное поле

² Если проводился, приложите копию результатов ДНК-анализа

Российский реестр СМА (SMA Family Foundation Registry - Russia)

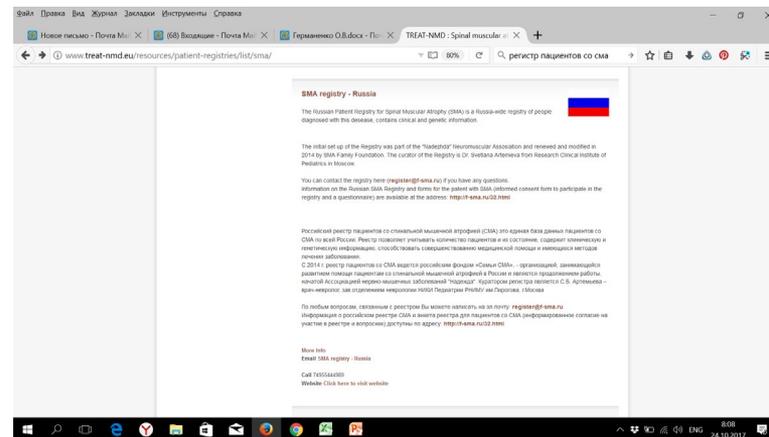


Ведется с ноября 2014г.

- На конец 2015г. – ок 100
- На конец 2016г. – ок 300
- На конец 2017г. – ок. 480
- На конец 2018г. – 668 чел.
- На конец 2019г. – 898 чел.
- **На 31 января 2020 - 928 чел.**

Часть европейского реестра

- Treat-NMD
- Мед. куратор – Артемьева С.Б.
- Self-report registry (Patient reported)
- Координация и ведение – Семьи СМА



928 больных СМА в Реестре пациентов СМА
России на конец января, из них :
741 детей и подростков до 18 лет и
187 взрослых старше 18 лет

Регионы РФ, где выявлено
наибольшее количество
пациентов со СМА (более 10
человек) - 31 регион

В 79 из 85 регионов выявлены
больные СМА по данным
регистра

Алтайский край	18
Башкортостан респ.	25
Белгородская обл.	12
Брянская обл.	15
Волгоградская обл.	11
Воронежская обл.	20
Дагестан респ.	13
Иркутская обл.	11
Кемеровская обл.	10
Кировская обл.	12
Краснодарский край	51
Красноярский край	14
Крым респ.	15
Москва	136
Московская обл.	52
Нижегородская обл.	19
Новосибирская обл.	11
Пермский край	15
Ростовская обл.	21
С. Петербург	46
Саратовская обл.	11
Свердловская обл.	37
Ставропольский край	22
Татарстан респ.	26
Тверская обл.	10
Тюменская обл.	23
Удмуртская респ.	10
Ульяновская обл.	11
Челябинская обл.	17
Чувашская респ.	15
Ярославская обл.	10



Какие данные мы собираем?



- Личные данные
 - ✓ ФИО пациента
 - ✓ Пол
 - ✓ ФИО родителей\законных представителей (если применимо)
 - ✓ Контакты пациента или родителей\законных представителей, если пациенту менее 18 лет (email, тел)
 - ✓ Гражданство
 - ✓ Адрес (место проживания и\или регистрации) [ФО – Регион – Населенный пункт]
- Диагностика
 - ✓ Диагноз (СМА)
 - ✓ Тип СМА
 - ✓ ДНК-подтверждение диагноза (SMN1) и количество копий SMN2 (если проводился) (с 2019 не вносим только по клиническому диагнозу)
 - ✓ Семейная история (есть ли еще в семье случаи заболевания)

Какие данные мы собираем?



- Диагностика (продолжение)
 - ✓ Возраст проявления первых симптомов
 - ✓ Возраст \ дата постановки диагноза
 - ✓ Учреждение постановки диагноза
- Особенности питания пациента
 - ✓ Сам \ Зонд \ Гастростома
- Дыхательная функция
 - ✓ Самостоятельно (без помощи аппаратов)
 - ✓ НИВЛ (вентиляция через маску) - Постоянная (более 12 часов), Частичная (менее 12 часов, втч только ночью)
 - ✓ ИВЛ (вентиляция через трахеостома) - Постоянная (более 12 часов), Частичная (менее 12 часов, втч только ночью)
 - ✓ Возраст начала вентиляции
 - ✓ Место нахождения пациента, нуждающегося в респ.поддержке (стационар\дом)

Какие данные мы собираем?



- Двигательные возможности пациента

В настоящий момент	
Ходит самостоятельно	
Ходит с поддержкой или приспособлениями	
Ползает	
Стоит у опоры	
Стоит на четвереньках	
Сидит самостоятельно без поддержки\опоры	
Сидит только с поддержкой	
Удерживает голову	
Не удерживает голову, малоподвижен	

Наивысшая моторная функция, которая была достигнута (укажите в каком возрасте ... с и до...)	
Мог ходить самостоятельно	
Мог ходить с поддержкой	
Мог ползать	
Мог стоять с поддержкой	
Мог сидеть самостоятельно (без поддержки, использования спец. приспособлений, без заваливаний)	
Сидел с поддержкой	
Мог держать голову, но не сидел	
Никогда не удерживал голову	

Какие данные мы собираем?



- Вторичные осложнения (наличие деформаций)
 - ✓ Отсутствуют
 - ✓ Деформации грудной клетки
 - ✓ Контрактуры
 - ✓ Подвывихи т.б суставов
 - ✓ Сколиоз
- Оперативные вмешательства
 - ✓ Операции по установке металлоконструкций в позвоночник
 - ✓ Другие виды операционного вмешательства
- Наблюдение в мед.учреждениях
 - ✓ Учреждение
 - ✓ Лечащий врач
 - ✓ Значимые лекарственные препараты, которые принимает пациент (вальпроаты, сальбутамол, патогенетическая терапия)

Какие данные мы собираем?



- Участие в клинических исследованиях
 - ✓ Принимает участие в настоящее время (включая протокол исследования и наименование лек. препарата)
 - ✓ Принимал ранее (включая протокол исследования и наименование лек. препарата)
 - ✓ Никогда не принимал участие
- Получение патогенетического лечения
 - ✓ Наименование лекарственного препарат
 - ✓ В рамках какой программы \ коммерческого доступа \ на территории РФ или за рубежом
- Фонды, помогающие пациенту
- Желание получать информационную рассылку от организации и принимать участие в мероприятиях, получать консультационную поддержку фонда
- Наличие информированного согласия на обработку данных

928 больных со СМА на февраль 2020 : статистические данные (кроме двигательных параметров)

Типы	Кол-о	%
СМА 1	192	20
СМА 2	452	49
СМА 3	273	30
СМА 4	3	0,2
СМА другая (не 5q)	8	0,8
Всего	928	100

Пациенты	Кол-во	%
Взрослые	187	20
дети	741	80
Всего	928	

Пациенты	Кол-во	%
Жен	500	54
Муж	428	46
Всего	928	

Диагноз подтвержден ДНК тестом	Кол-о	%
Да	838	90
Нет	90	10

Определение копий SMN 2	Кол-о	%
Не определено	526	57
Определено	402	43

Количество копий SMN 2	Кол-о	%
2	103	11
3	244	26
4	48	5

928 больных со СМА на февраль 2019 :
статистические данные (пример) (кроме
двигательных параметров)



Средний возраст первых симптомов	Кол-о
СМА 1	3 мес
СМА 2	11 мес
СМА 3	2 года 9 мес

Средний возраст постановки диагноза	Кол-о
СМА 1	7 мес
СМА 2	2 года 1 мес
СМА 3	6 лет 6 мес

Пациентский или клинический? ИЛИ или И?



Пациентский реестр

Клинический реестр

«Статистический»
регистр
(учетный, для просчета
обеспечения)

Комбинированный
реестр
(пациентский блок,
клинический блок, блок
данных для расчета
потребностей
обеспечения)

- Когда начинать собирать данные?
- В какой момент данные по пациентам начинают собираться государственными органами?
- Должны ли пациенты ждать пока данные будут собраны врачами или органами здравоохранения?
- Являются ли данные собранные пациентскими организациями релевантными?
- Как обеспечить преемственность данных разных типов реестров?
- Является ли комбинированный ЕДИНЫЙ тип регистра по заболеванию возможным в российских реалиях? И что мы можем сделать?



За
любими
цифрами,
документами
диагнозами
и решениями
всегда стоят
реальные
люди и их
жизни!

БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД
«СЕМЬИ СМА»

info@f-sma.ru

ТЕЛ. +7 (495) 544 4989

YES WE CAN



shutterstock.com · 715797241

