

Ein Register für lysosomale Speicherkrankheiten in der Schweiz am Beispiel der Mukopolysaccharidosen

Hintergrund: Die Mukopolysaccharidosen sind genetisch bedingte lysosomale Speicherkrankheiten und gehören zu den seltenen Krankheiten. Es gibt noch keine epidemiologischen Daten für die Schweiz.

Forschungsfrage: In der Masterarbeit pilotiere ich das Schweizer Register für lysosomale Speicherkrankheiten am Beispiel der Mukopolysaccharidosen. Dies beinhaltete folgende Schritte:

Ich identifizierte die mit MPS diagnostizierten Patienten der Schweiz und extrahierte ihre Daten aus den Krankengeschichten der behandelnden Kliniker und übertrug sie ins MPS-Register. Ich bestimmte die Häufigkeit der Untertypen von MPS in der Schweiz und verglich sie mit anderen Ländern. Das Alter der Patienten bei Auftreten der ersten Symptome und bei der Diagnosestellung erlaubte die Berechnung des prädiagnostischen Intervalls. Ich beschrieb die Untersuchungen, welche zur Diagnose führten und untersuchte die Qualität der Daten zur Lebensqualität in den medizinischen Krankengeschichten.

Methodik: Durch Kontakt mit den drei Zentren für lysosomale Speicherkrankheiten in Bern, Lausanne und Zürich konnte ich 51 Patienten mit MPS identifizieren, 39 Krankengeschichten elektronisch erfassen und in eine Datenbank einlesen, welche später für weitere lysosomale Krankheiten verwendet werden soll. Zum Testen dieser Möglichkeit erfasste ich weitere sieben Patienten mit anderen LSDs.

Resultate: 39 Patienten leben in der Schweiz mit einer diagnostizierten Mukopolysaccharidose. Die Gesamtprävalenz ist 1 : 200'000. 5 Patienten haben MPS I, 12 MPS II, 9 MPS III, 10 MPS IV, 2 MPS VI und einer MPS VII. Das durchschnittliche Alter der Patienten bei den ersten Symptomen betrug 8 (MPS I), 40 (MPS II), 21 (MPS III), 18 (MPS IV) und 31 (MPS VI) Monate. Das durchschnittliche Alter bei der Diagnose betrug 15 (MPS I), 56 (MPS II), 54 (MPS III), 38 (MPS IV) und 69 (MPS VI) Monate. Die durchschnittliche Verzögerung zwischen den ersten Symptomen und der Diagnose betrug je nach Typ 7 bis 38 Monate. Die Untersuchungen, welche zur Diagnose führten, wurden beschrieben. Je nach Typ wurde die Diagnose erst nach Umwegen gestellt. Die Lebensqualität wird noch nicht exakt erfasst, indirekte Indikatoren sind aber vorhanden.

Stärken und Schwächen des Schweizer Registers und der aktuellen Datenbank wurden gezeigt und Vorschläge zur Weiterentwicklung des Registers gemacht.

Diskussion: Die Resultate ähneln jenen in vergleichbaren Studien im Ausland. Unterschiede sind jedoch vorhanden. Stärken und Schwächen des Registers wurden beispielhaft gezeigt. Eine Erweiterung braucht eine vorgängige Abklärung der Bedürfnisse der Wissenschaftler, die es auch für ihre Forschung benötigen.