

## SMARTCARE – MEHR ALS NUR EIN REGISTER FÜR SPINALE MUSKELATROPHIE

Franziska Wenzel; Universitätsklinikum Freiburg

In den letzten Jahren haben sich Lebensqualität und Überlebenschancen von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) aufgrund neuer Behandlungsmöglichkeiten deutlich verbessert. Mit Nusinersen (Spinraza®), Risdiplam (Evrysdi®) und Onasemnogen-Abeparvovec (Zolgensma®) wurden drei verschiedene Medikamente für die Therapie von SMA zugelassen, während sich weitere Wirkstoffe noch in der klinischen Prüfung befinden. Aufgrund der Seltenheit dieser Erkrankung, die auf einem autosomal-rezessiven Defekt des SMN1-Gens beruht, konnten klinische Studien nur mit kleinen pädiatrischen Patientenpopulationen durchgeführt werden. Erfahrungen außerhalb dieser Populationen liegen kaum vor, sodass es noch viele offene Fragen bzgl. erwachsener Patienten, Langzeiteffekten und Vergleichen zwischen behandelten und unbehandelten Patienten gibt. Aus dem Bedürfnis nach Real-World Data, die die Behandlungsroutine in einer alltäglichen Lebensumgebung wiedergibt, hat eine gemeinsame Initiative von Neuropädiatern, Neurologen und Patientenorganisationen 2017 die SMArtCARE-Initiative ins Leben gerufen. SMArtCARE ist ein Netzwerk für die klinische Forschung der SMA. In einer multizentrischen, nicht-randomisierten Registerstudie werden longitudinale Daten aus der Verlaufsbeobachtung von SMA-Patienten gesammelt, mit dem Ziel, eine umfassende Datensammlung aus der Behandlungsroutine ungeachtet des Therapieregimes zu erstellen und bislang offene Fragen beantworten zu können. Hierfür stellen wir eine Online-Plattform in Deutschland, Österreich und Schweiz zur Verfügung, in der nicht nur Behandelnde dokumentieren, sondern auch die Patienten Einsicht in ihre Daten nehmen können. Darüber hinaus bieten wir in regelmäßigen Abständen Schulungen und Zertifizierungen für Physiotherapeuten an, um Kenntnisse in motorischen Funktionstests für SMA-Patienten zu

erlangen und zu vertiefen. SMArtCARE wird seitens der pharmazeutischen Industrie unterstützt, die Datensammlung und analyse erfolgt allerdings unabhängig davon.

Mit der prospektiven Datensammlung von SMA-Patienten kann ein besseres Verständnis der Krankheit sowie des Einflusses durch die verschiedenen Therapien erreicht werden. Dies ist essentiell, um in Zukunft die Behandlungsmöglichkeiten weiter zu verbessern. Innerhalb des SMArtCARE-Netzwerks werden Erfahrungen mit SMAPatienten ausgetauscht und Forschungsideen gefördert, um neue Erkenntnisse zu erlangen und umzusetzen. Aufgrund der mittlerweile umfangreichen Datensammlung und der Erfahrungswerte, die aus der klinischen Praxis einfließen, wurde SMArtCARE vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) ausgewählt, um anwendungsbegleitende Datenerhebungen für die Gentherapie Zolgensma® und den Spleiß-Modifikator Evrysdi® durchzuführen. Ziel ist es, im Sinne der Patientensicherheit die Therapie an spezialisierten Behandlungszentren mit hohen Qualitätsanforderungen zu konzentrieren und aussagekräftige Daten für die Bewertung eines Zusatznutzens zu sammeln.