

Spezielle Studiendesigns bei Seltenen Erkrankungen

T.O.F. Wagner

Pneumologie/Allergologie

Johann Wolfgang Goethe-Universität

Frankfurt am Main



Pneumologie/Allergologie
Johann Wolfgang Goethe-Universität
Frankfurt am Main

Berlin, 25. Januar 2007

Besonderheiten bei Seltenen Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder

- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch

- Markt
- Empowerment



Beispiel Mukoviszidose

Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF) ist die häufigste zum Tode führende genetisch bedingte Erkrankung in der kaukasischen Bevölkerung

Während früher die Patienten im Kindesalter an den Folgen der Gedeihstörungen früh verstarben, erliegen sie heute im Erwachsenenalter dem chronischen Lungenversagen.



Pneumologie/Allergologie

Johann Wolfgang Goethe-Universität

Frankfurt am Main

Betroffene Organe bei CF



Atemwege

Zäher Schleim
Infektion und Inflammation

Leber

Leberzirrhose

Pankreas

Pankreasinsuffizienz
Diabetes

Dünndarm

Obstruktion
Fettreicher Stuhl

Reproduktionsorgane

Infertilität

Haut

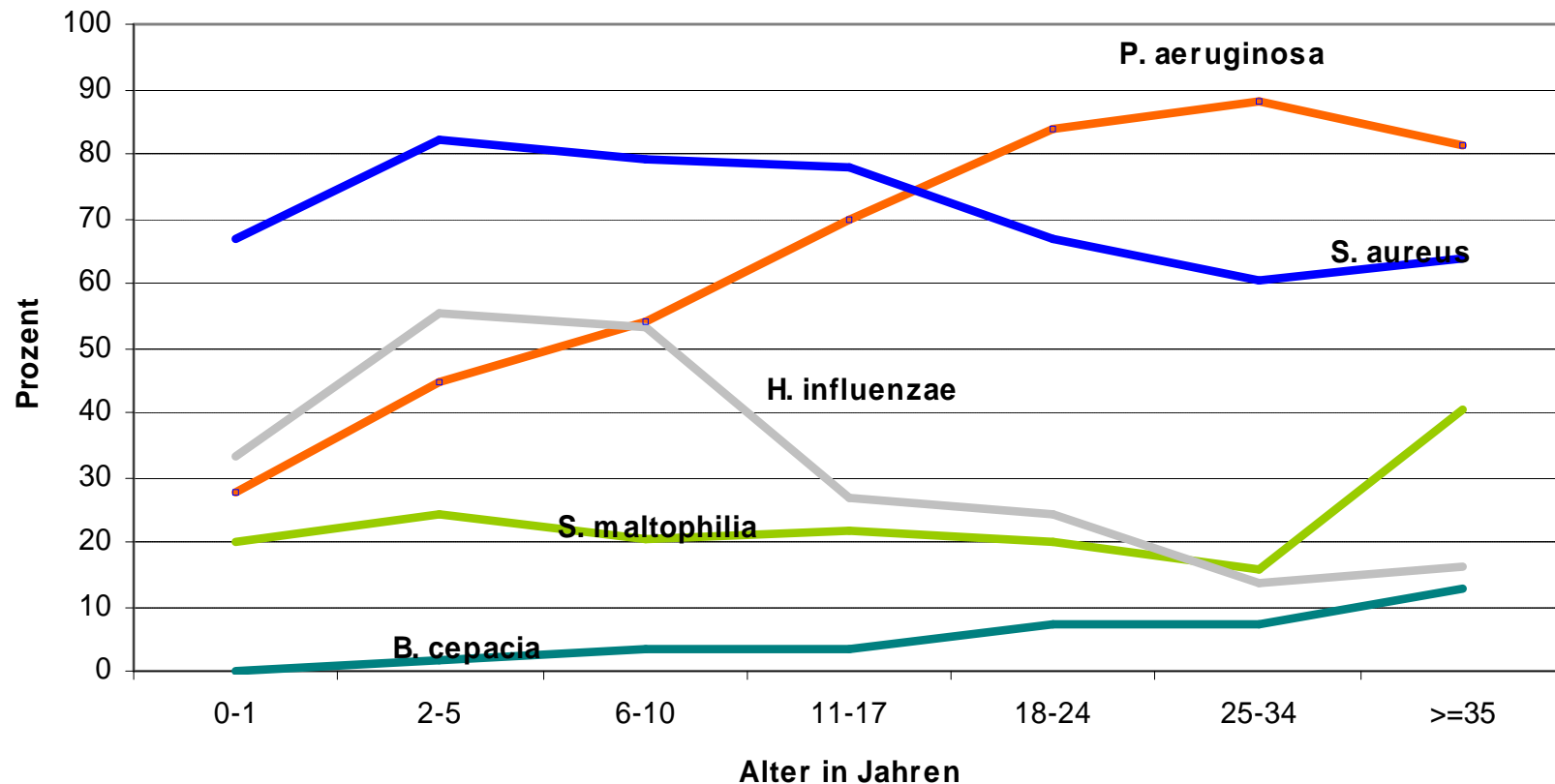
Schweißdrüsen sezernieren
vermehrt NaCl



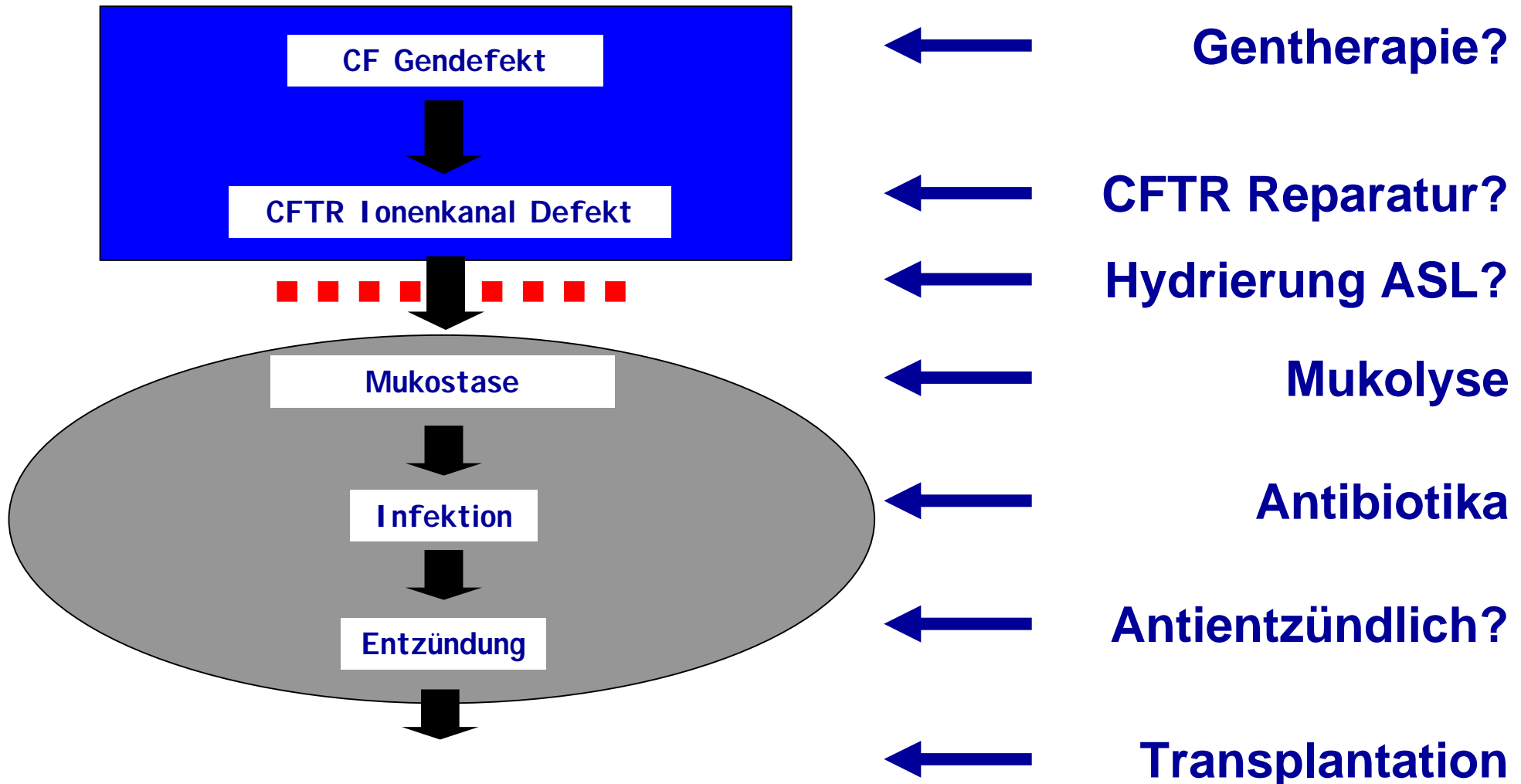
Therapie der CF Lungenerkrankung



Keimbesiedlung in Abhängigkeit vom Alter (2004)



Mukoviszidose Therapie



Besonderheiten bei Seltenen Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder
- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch
- Markt
- Empowerment



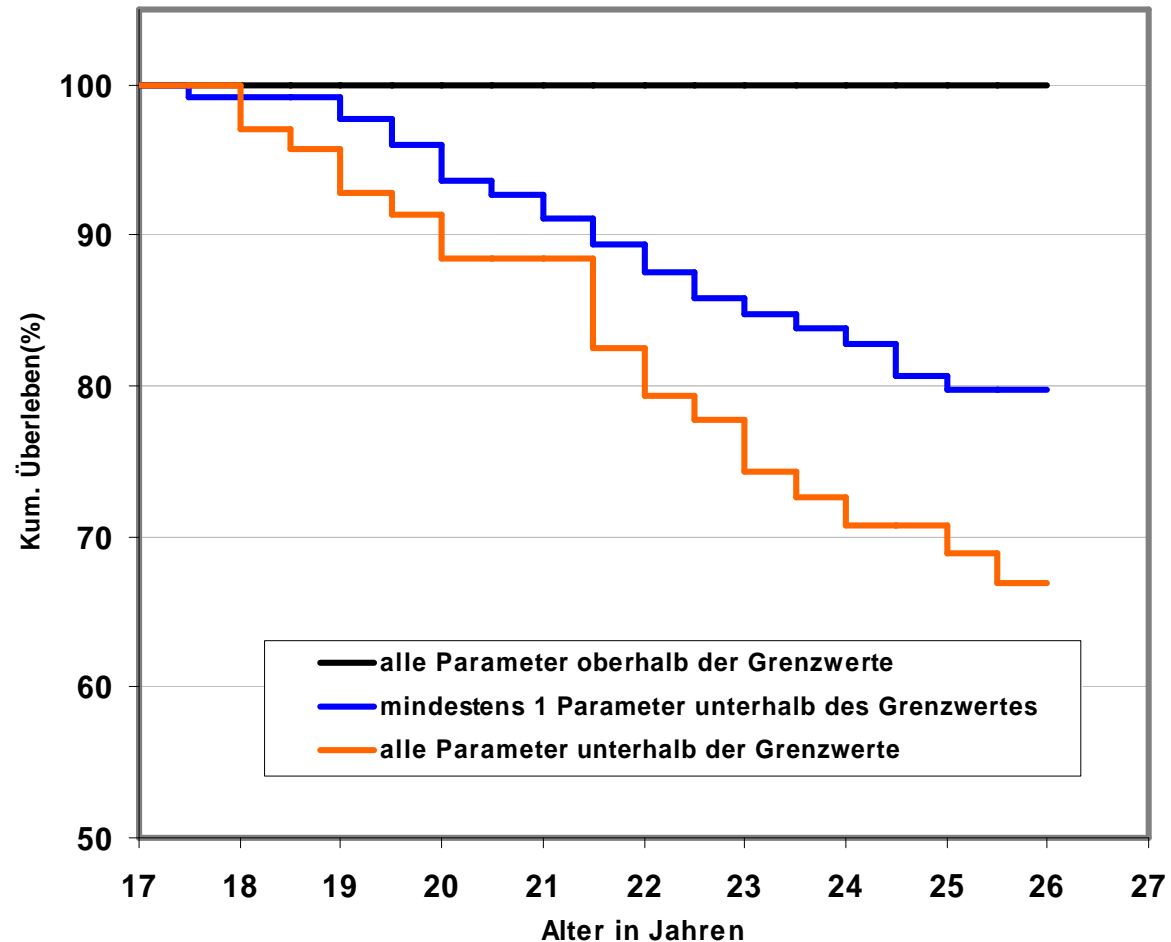
Besonderheiten bei Seltenen Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder
- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch
- Markt
- Empowerment



Kumulatives Überleben

- Bedeutung der Lungenfunktion und anderer Faktoren für die Prognose



Besonderheiten bei Seltenen Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder
- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch
- Markt
- Empowerment

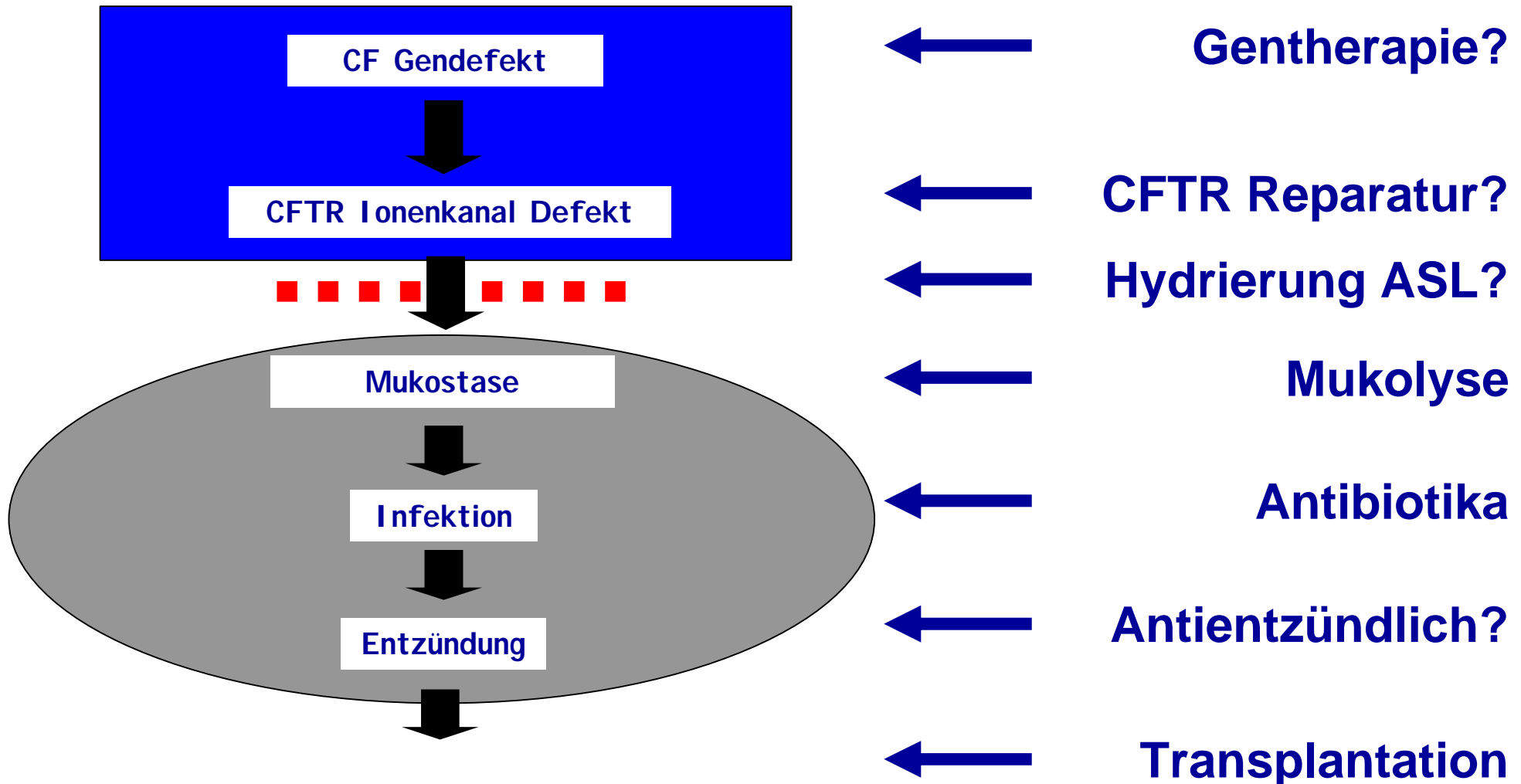


Besonderheiten bei Seltenen Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder
- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch
- Markt
- Empowerment



Mukoviszidose Therapie



Prognoseabschätzung vor Lungentransplantation bei CF

- **Kerem et al. (n= 673)**
 - FEV₁ < 30 % des Sollwertes
- **Liou et al. (n= 5.800)**
 - FEV₁ ungeeignet bzgl. Versterben
 - FEV₁-Abfall ungeeignet bzgl. Versterben
- **Mayer-Hamblett et al. (n= 14.572)**
 - Vorzeitige Listung verkürzt Prognose
 - FEV₁ gleich gut / schlecht wie komplexere Vorhersagemodelle



Prognoseabschätzung vor Lungentransplantation bei CF

- 1991 – 2001; 30.930 Patienten; 1.379/ 845 Tx
- Signifikante Einflussfaktoren (RR)
 - Jahr der Tx 0.94
 - Alter 0.975
 - B. cepacia x Alter 1.060
 - CF-Arthropathie 2.23



Prognoseabschätzung vor Lungentransplantation bei CF

- **Prä-Tx macht Infektion mit *Burkholderia cenocepacia* die Prognose so schlecht, dass trotz Verschlechterung der post-Tx Prognose durch *B. cenocepacia* post-Tx eine Prognoseverbesserung resultiert**



Prognoseabschätzung vor Lungentransplantation bei CF

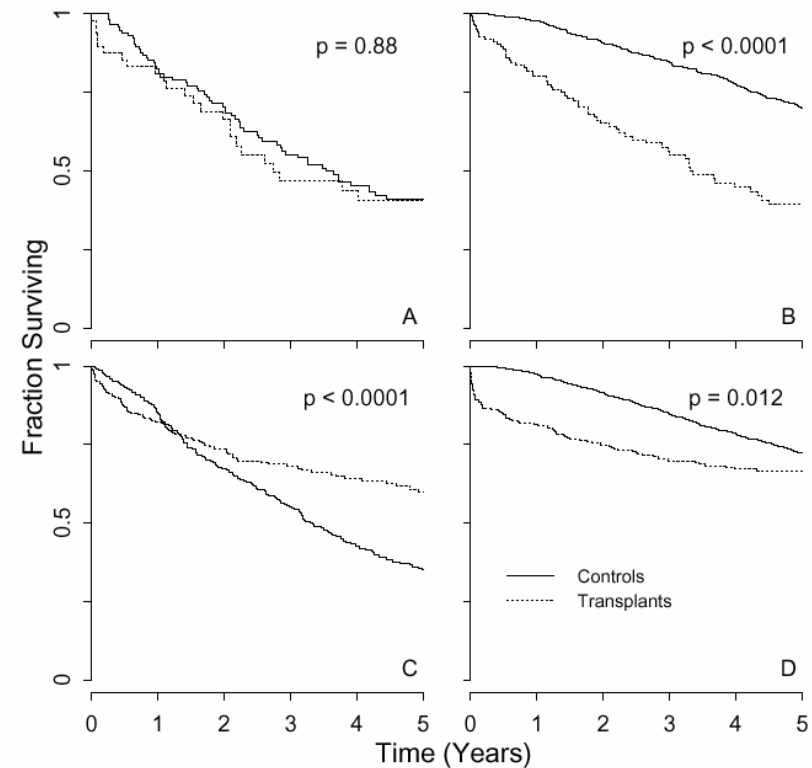
Einfluss von Alter auf das post-Tx Überleben

A: Kinder < 50%

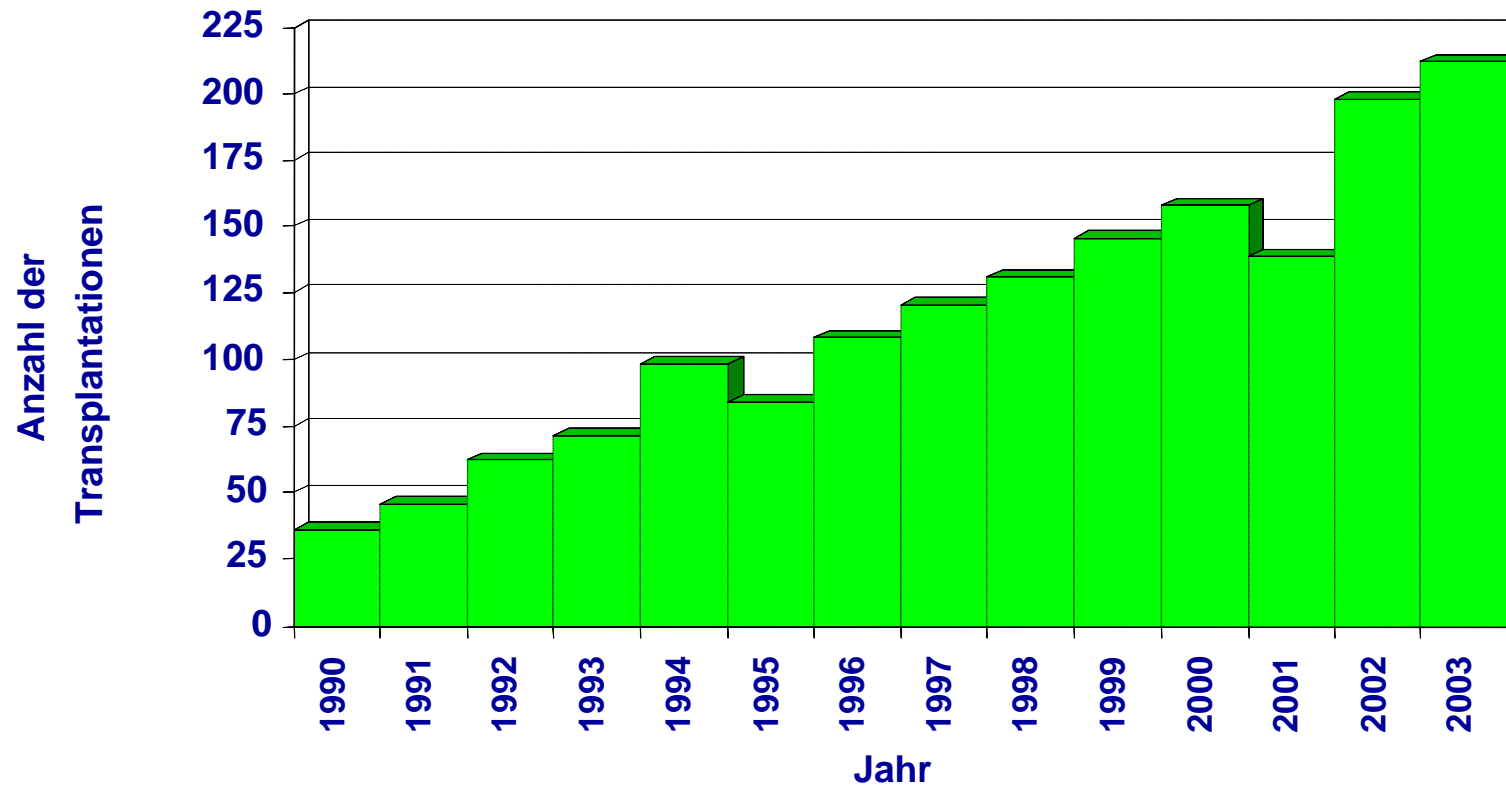
B: Kinder 50-90%

C: Erwachsene < 50%

D: Erwachsene 50-90%



Lungentransplantationen in Deutschland

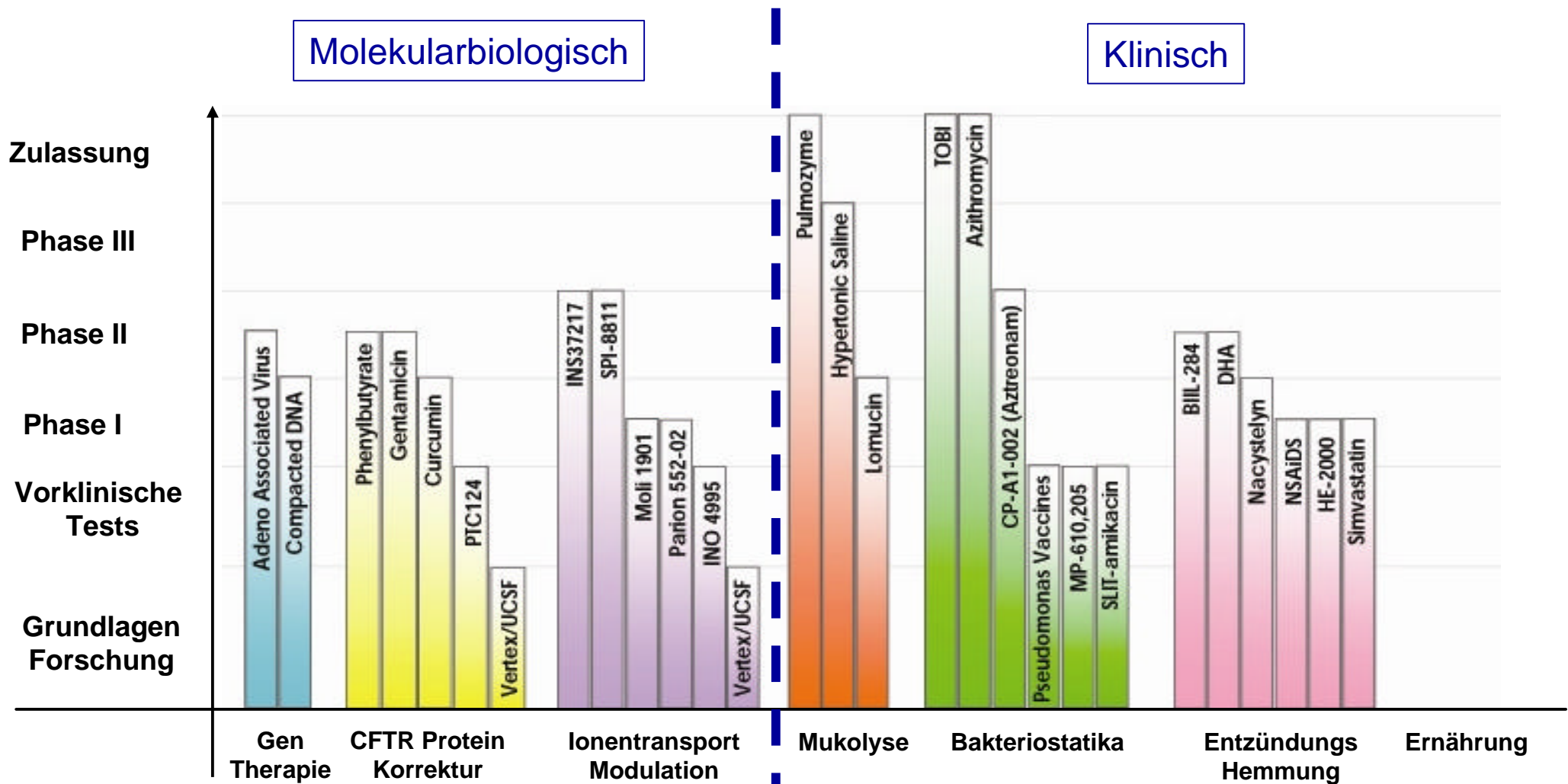


Besonderheiten bei Seltene n Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder
- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch
- Markt
- Empowerment



Neue CF Behandlungsansätze

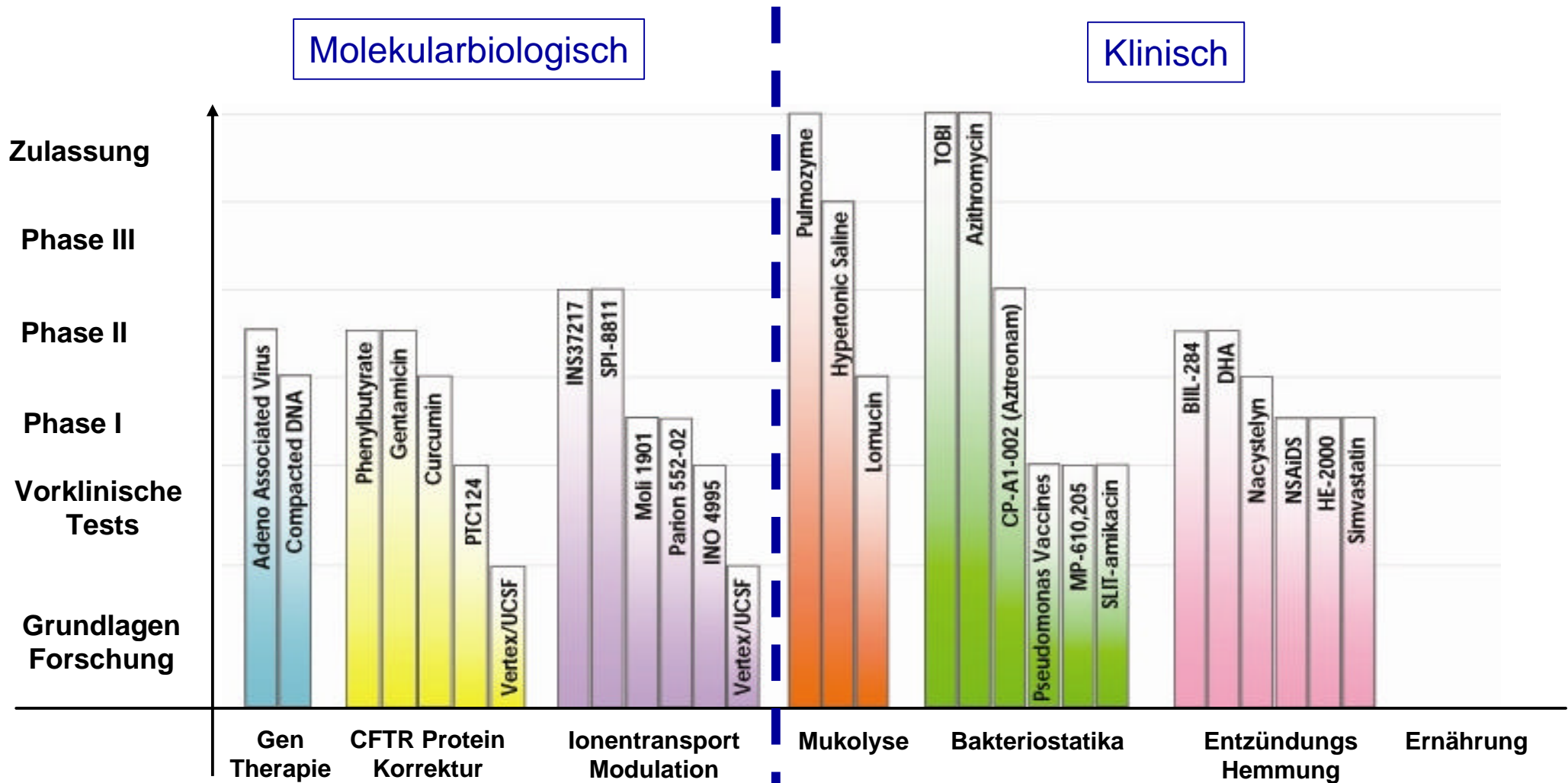


Besonderheiten bei Seltene Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder
- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch
- Markt
- Empowerment



Neue CF Behandlungsansätze



Besonderheiten bei Seltene Erkrankungen

- Patientenzahl
- chronisch
- schwer
- Therapie
- confounder

- Mathematik
- Statistik
- multizentrisch

- Markt ODD
- Netzwerke (ECEN EU DG Sanco)
- Empowerment
Patientenorganisationen





Pneumologie/Allergologie

Johann Wolfgang Goethe-Universität

Frankfurt am Main