



**“Teilnahme an klinischen Studien – ja oder nein?”
Wissenswertes und Erfahrungen.**

„Kinder mit seltenen Erkrankungen in klinischen Prüfungen – die Erfahrungen der Eltern“



Gliederung



1. Die Familie
2. Der Weg zur Diagnose
3. Aufnahme in die Studie und deren Verlauf
4. Die Studie – Ein voller Erfolg
5. Fazit



1. Die Familie



- Vater Thomas
- Mutter Astrid
- Bruder Arthur (gesund)
- Annalena (MPS Typ IVA)



2. Der Weg zur Diagnose



- Langer Weg zur Diagnosefindung
- mit ca. 3 Jahren erste Auffälligkeiten im Laufbild
- mit 5 Jahren geringe Belastbarkeit und Schmerzen
- diverse Klinikaufenthalte, bis zur gesicherten Diagnose



Am 26.03.2010 änderte sich für uns als Familie alles!!!

- Diagnose MPS Typ IV A (Morquio Syndrom)
- Stoffwechselerkrankung
- unheilbar, progredient und autosomal rezessiv vererbt
- verschiedene Organsysteme, insbesondere das Skelett werden geschädigt
- Kleinwuchs
- Kein Medikament, nur konservative Therapie möglich

Was kommt auf uns zu?



Zunehmende und vielfältige körperliche Behinderungen bei Annalena

- Breitbasiger Watschelgang
- Rasche Erschöpflichkeit
- Schmerzen in den Beinen und Hüftdysplasie
- Eingeschränktes Wachstum
- Hypermobilität der Gelenke → Schwäche des Bandapparates
- Häufige Mittelohrentzündung
- Zahnschmelzdefekte
- Immer kürzer werdende Wegstrecken
- Treppensteigen fällt zunehmend schwerer
- Fortbewegung mit Laufrad und Gehstützen



Gibt es eine Chance?



„Jeder Tag, der vergeht ist ein verlorener Tag ...

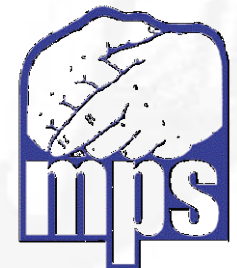
... Für uns war klar, dass wir alles Menschenmögliche unternehmen würden, um unserem Kind zu helfen.“



3. Aufnahme in die Studie und deren Verlauf



- Im Februar 2012, Anruf von Fr. Dr. Chr. Lampe, die Studie startet in Deutschland 😊
- Schnell logistische Lösungen finden
- Kinderbetreuung für Geschwisterkind organisieren
- Gespräche mit beiden Arbeitgebern
- Koordination mit der Schule
- Arbeitsaufteilung?



Notwendige Untersuchungen

- Körperliche Untersuchung
- Lungenfunktionstest
- Röntgen
- Kardiologische Untersuchung
- Blut und Harn
- 6 Minuten Gehstest
- 3 Minuten Treppentest

**Annalena erfüllt alle Kriterien und ist nun
offiziell ein Proband der Medikamentenstudie
zu MPS Typ IVA**



... ab jetzt heißt es einmal pro Woche nach Mainz fahren

Die 1. Infusion am 06.03.2012



„... Die Lösung, die durch diesen dünnen Schlauch läuft, könnte das lang ersehnte Medikament sein!“



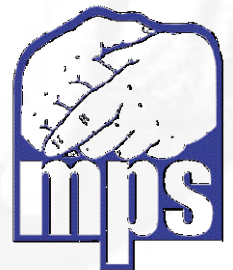
Große Freude, Hoffnung und Unsicherheit

.....

Nebenwirkungen?

Medikament?

Placebo?



... Einsetzen von Frustration

- Keine Verbesserung des Gesundheitszustands abzusehen
- Fortlaufende Verschlechterung des Gangbildes
- Immer mehr Schmerzen → erhöhte Schmerzmittelgabe
- Kürzere Wegstrecken
- Sehnenscheidentzündung der rechten Schreibhand
- Zunehmende Verformung des Körpers:
 - ausgeprägte Kyphose u. Skoliose im Bereich der BWS
 - Hyperlordose im Bereich der LWS
 - Unterschiedliche Beinlängen



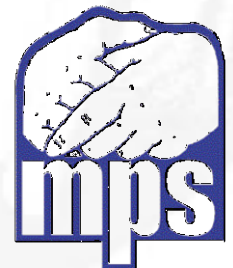
Umstellung der Studie

- Im August 2012, 2 Patientengruppen (eine Medikamentengruppe / eine Gruppe, die Kochsalz + Medikament wöchentlich im Wechsel erhält)
- Wieder beobachten, abwarten ...
- November 2012, erstes Wahrnehmen von positiven Veränderungen 😊



Zeitlicher Aufwand (von März 2012 bis Juli 2014)

- einmal wöchentlich (montags od. mittwochs) abends mit dem Zug oder mit dem Auto nach Mainz
- Fahrtzeit 3,5 Stunden
- Übernachtung im Hotel
- Früh in die Klinik (Villa Metabolica Mainz)
- 4,5 Stunden Infusion, danach 1 Stunde Überwachung
- Nachmittags Rückreise nach Weimar
- Zusätzl. Zwischenuntersuchungen von 1 oder 2 Wochen
- Urlaubsplanung abgestimmt mit der Studie

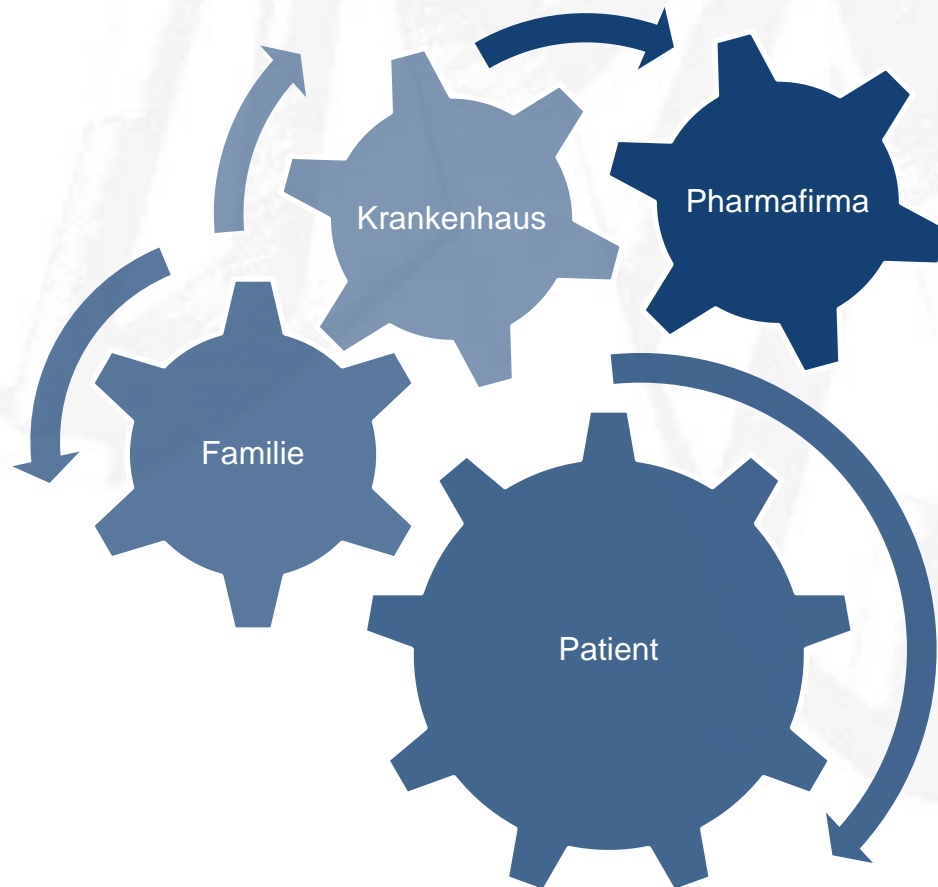


Wie kann das funktionieren?

- Klare Aufgabenverteilung innerhalb der Familie
- Fahrkarten für die Zugfahrt besorgen
- Übernachtung im Hotel buchen
- Kinderbetreuung organisieren
- Koordination der Lehrerin in Mainz
- Enge Abstimmung mit der Schule und dem Integrationshelfer
- Mit Unterstützung der Großeltern und Freunden



Nur mit einem klaren JA aller Beteiligten!



4. Die Studie – Ein voller Erfolg



- Im April 2014 Zulassung des Medikaments Vimizim in Deutschland
- Studienabschluss im Juli 2014
- Ab Juli 2014 Infusionstherapie im Klinikum Weimar



Seit Februar 2015 in der Heimtherapie



Der Erfolg!

- Mehr Energie, höhere Belastbarkeit
- weniger Schmerzen / weniger Schmerzmittel
- Verbesserung der Wegstrecke
- Verbesserung beim Treppensteigen
- Annalena ist enorm gewachsen (von 1,22 m bis 1,42 m)
- Positive Veränderungen des Laufbildes



5. FAZIT

Wir sind sehr dankbar ...

- ... dass in diesem Bereich der Stoffwechselerkrankung geforscht wurde
- ... dass das Medikament in einer relativ kurzen Zeit in Deutschland zugelassen wurde
- ... dass das Medikament so positive Auswirkungen auf die Gesundheit unseres Kindes hat
- ... dass wir nun positiver in die Zukunft blicken können



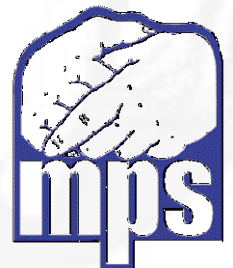
.....

„Es wurde viel verändert – so viel ist klar. Es wird sich auch weiterhin viel verändern – so viel ist ebenso klar.

Doch was wirklich zählt, ist, dass es UNS verändert hat. Meine Familie, mich und alle anderen, die das Glück hatten, eine der wenigen Personen gewesen sein zu dürfen, welche an dieser Studie teilnehmen konnten.

Für mich kam sie keine Minute zu früh.“

(Annalena Schulz)



Herzlichen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

