



 NHS  
The Newcastle upon Tyne Hospitals  
NHS Foundation Trust



# EUROPÄISCHE FSHD- PATIENTUMFRAGE BERICHT

2023

---

## Autoren

Jordi Díaz-Manera: Professor für neuromuskuläre Störungen, translationale Medizin und Genetik Ehrenamtlicher Berater für klinische Genetik John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University.

Megan McNiff: Wissenschaftliche Mitarbeiterin, John-Walton-Muskeldystrophie-Forschungszentrum, Universität Newcastle

Bine Haase: Vorstandsmitglied, FSHD Europe

## Mit besonderem Dank an

Nicol Voermans (FSHD Europe), Sheila Hawkins (FSHD Europe), Joanne Bullivant (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), Nick Emery (The Robert Jones and Agnes Hunt Orthopaedic Hospital, Oswestry, UK), Giorgio Tasca (Unità Operativa Complessa di Neurologia, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rom, Italien und John Walton Muscular Dystrophy Centre, Newcastle University, Vereinigtes Königreich).

## Sponsoren

Facio Therapies

Fulcrum Therapeutics

Roche

## Datum der Veröffentlichung

März 2023

## Ansprechpartner

Bine Haase – FSHD Europe



[bine@fshd-europe.info](mailto:bine@fshd-europe.info)

Megan McNiff – John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University



[megan.mcniff@newcastle.ac.uk](mailto:megan.mcniff@newcastle.ac.uk)

# Inhalt

<b>Einleitung</b>	<b>1</b>
<b>Behandlungen für</b>	
<b>Einleitung</b>	<b>1</b>
Behandlungen für FSHD	1
Warum führen wir diese Studie durch?	1
<b>Europäische FSHD-Patientenumfrage</b>	<b>2</b>
Behandlungen für FSHD	3
<b>Demographie der Teilnehmer</b>	<b>4</b>
Alter und Geschlecht der Teilnehmer	5
FSHD-Diagnose	5
<b>Krankheitsverlauf und Auswirkungen auf den Alltag</b>	<b>6</b>
Symptome und Diagnose von FSHD	6
Medikamente und Therapien, die derzeit eingesetzt werden	9
Gehfähigkeit der Teilnehmer	11
Mobilität der oberen Extremitäten der Teilnehmer	13
Weitere Symptome von FSHD	14
Welche Symptome der FSHD verursachen die meisten Schwierigkeiten im Alltag?	15
Bedenken für die Zukunft	15
<b>Entscheidung zur Teilnahme an einer klinischen Studie</b>	<b>17</b>
Was würde die Teilnahme an einer klinischen Studie fördern?	17
Überlegungen zu klinischen Studienverfahren	18
Was würde von der Teilnahme an einer klinischen Studie abhalten?	21
Reisen zur Teilnahme an einer klinischen Studie	23
<b>Erwartungen an eine klinische Studie</b>	<b>25</b>
Potenzieller Nutzen von klinischen Studien	25

Erwünschte Kommunikation

27

**Schlussfolgerungen**

**28**



# Einleitung

Die fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, bei der die Muskeln mit der Zeit schwächer werden und verkümmern. Der Name FSHD spiegelt die am häufigsten betroffenen Muskeln wider: die Gesichtsmuskeln (facio), den Schultergürtel (scapulo) und die Oberarme (humeral). Die FSHD kann in Bezug auf das Auftreten und den Schweregrad der Symptome erhebliche Unterschiede aufweisen, selbst innerhalb derselben Familie.

## Behandlungen für FSHD

Derzeit gibt es keine Therapien zur Heilung von FSHD. Die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten zielen darauf ab, das Fortschreiten der Krankheit zu verlangsamen oder die Lebensqualität der Patienten zu verbessern, z. B. durch Physiotherapie, Schmerzbehandlung und chirurgische Fixierung der Schulterblätter.

Die Entwicklung neuer Therapien für seltene Krankheiten ist eine Herausforderung. Es gibt nur wenige Patienten mit unterschiedlichen genetischen Diagnosen und einer Vielzahl unterschiedlicher Symptome. Daher kann es schwierig sein, genügend Patienten zu finden, die die Einschlusskriterien für eine klinische Studie erfüllen würden. Die Prüfzentren können Patienten von außerhalb ihrer Region zur Teilnahme auffordern, aber das würde bedeuten, dass der Patient eine Reise auf sich nehmen und Nächte außerhalb seines Zuhauses verbringen müsste.

## Warum führen wir diese Studie durch?

Interessengruppen wie die Pharmaindustrie und Regulierungsbehörden fragen zunehmend nach den Vorstellungen und Ansichten der Patienten, um die Krankheit und die Bedürfnisse der Patientengemeinschaft besser zu verstehen.

Patientenorganisationen haben ein einzigartiges Verständnis für die Bedürfnisse und Beschränkungen ihrer Patientengemeinschaften. Es ist von großem Wert, wenn die Meinung der Patienten in die Planung und Rekrutierung von Studien einbezogen wird.

# Europäische FSHD-Patientenumfrage

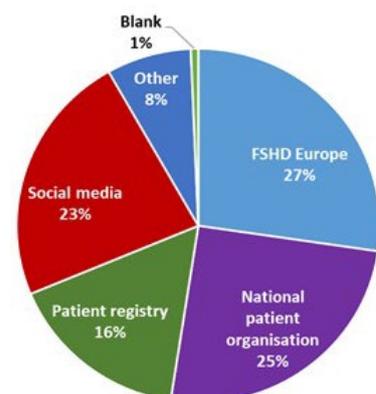
Das Interesse diverser Pharmaunternehmen an der Durchführung klinischer Studien zu FSHD in Europa wächst. Ziel dieser Studie war es, die Sichtweise der FSHD-Gemeinschaft zu verstehen, damit bei der Entwicklung klinischer Studien diese so konzipiert und organisiert werden, dass die Einbeziehung und Teilnahme der Patienten maximiert wird.

Ziel dieser Studie ist es, die Erwartungen von FSHD-Patienten und ihren Angehörigen an künftige klinische Studien zu untersuchen und herauszufinden, was sie zur Teilnahme ermutigen würde. Diese Informationen werden dann genutzt, um sicherzustellen, dass bei der Entwicklung von Studien diese so konzipiert und organisiert werden, dass die Patienten so weit wie möglich eingebunden und zur Teilnahme motiviert werden.

Zu diesem Zweck haben wir eine groß angelegte Umfrage unter Patienten in ganz Europa durchgeführt, um herauszufinden, was sie sich von einer klinischen Studie wünschen und was sie zur Teilnahme bewegen könnte. FSHD Europe hat das John Walton Muscular Dystrophy Research Centre an der Universität Newcastle bei der Entwicklung, Durchführung und Auswertung dieser Umfrage finanziell unterstützt.

Die Umfrage wurde Patienten mit FSHD und deren Angehörigen im Jahr 2022 online zur Verfügung gestellt.

Die Umfrage wurde von FSHD Europe umfassend publiziert. Dazu gehörten Patientenorganisationen, Patientenregister und soziale Medien. Die Teilnehmer gaben an, wo sie die Umfrage gesehen hatten (siehe Tortendiagramm rechts).



## Behandlungen für FSHD

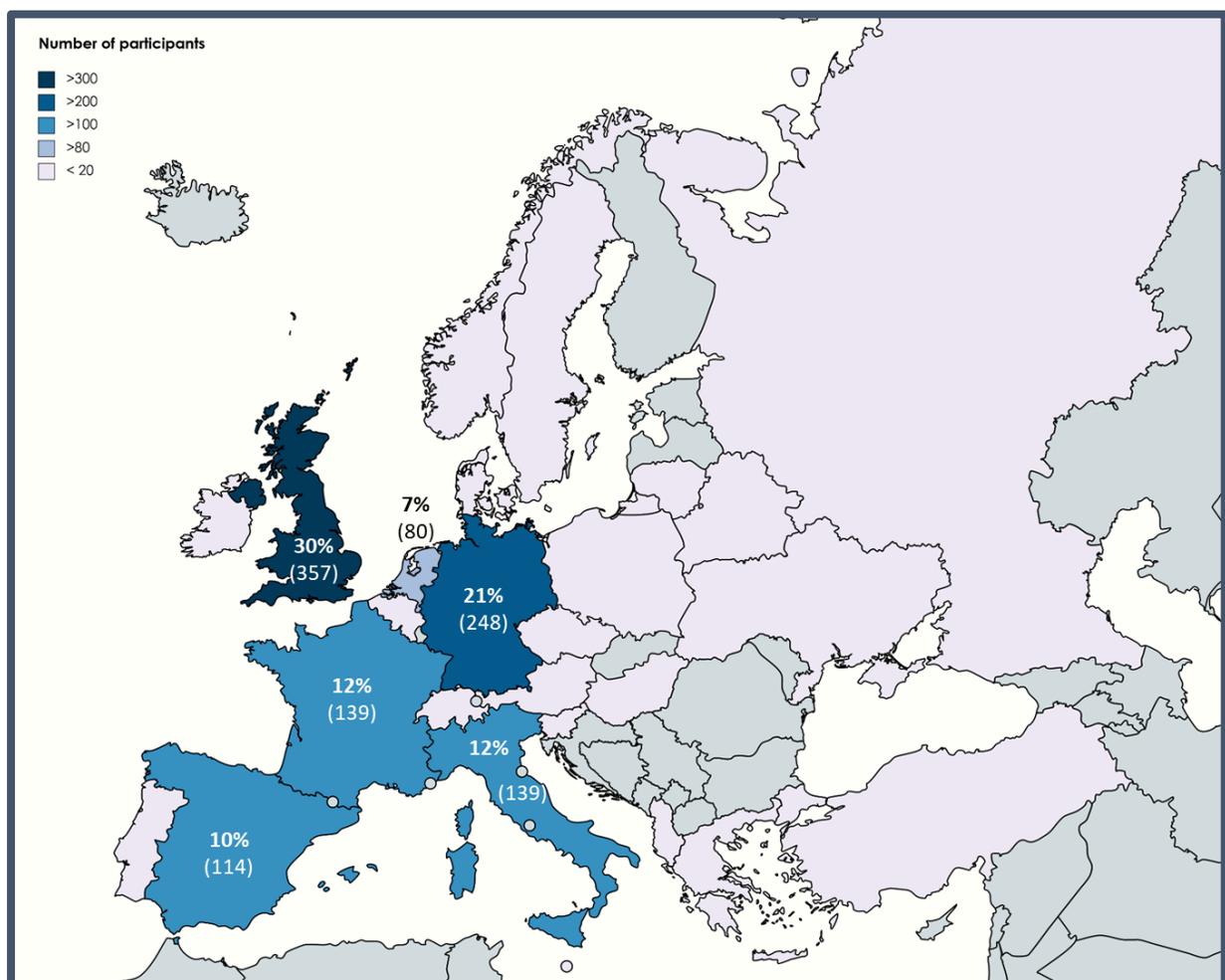
1. *Demografische Daten der Teilnehmer:* Demografische Informationen zum Verständnis der Zusammensetzung und Diversität der Teilnehmer in Europa.
2. *Krankheitsverlauf und Auswirkungen auf den Alltag:* In diesem Abschnitt ging es darum, den aktuellen Grad der Mobilität von Menschen mit FSHD zu ermitteln. Außerdem wollten wir wissen, wie wirksam die derzeitigen Medikamente und Therapien ihrer Meinung nach bei der Behandlung ihrer Symptome sind.
3. *Entscheidung zur Teilnahme an einer klinischen Studie:* Was könnte jemanden ermutigen oder davon abhalten, an einer klinischen Studie teilzunehmen?
4. *Erwartungen an eine klinische Studie:* Was wünschen sich die Menschen von neuen Therapien für FSHD? Was würden die Menschen als ein gutes Ergebnis einer klinischen Studie ansehen?

# Demographie der Teilnehmer

Insgesamt nahmen 1.147 Personen an der Umfrage teil. 92 % der Teilnehmer waren selbst FSHD-Patienten, 5 % waren Angehörige, und 3 % gaben an, sowohl Patient als auch Angehöriger einer Person mit FSHD zu sein.

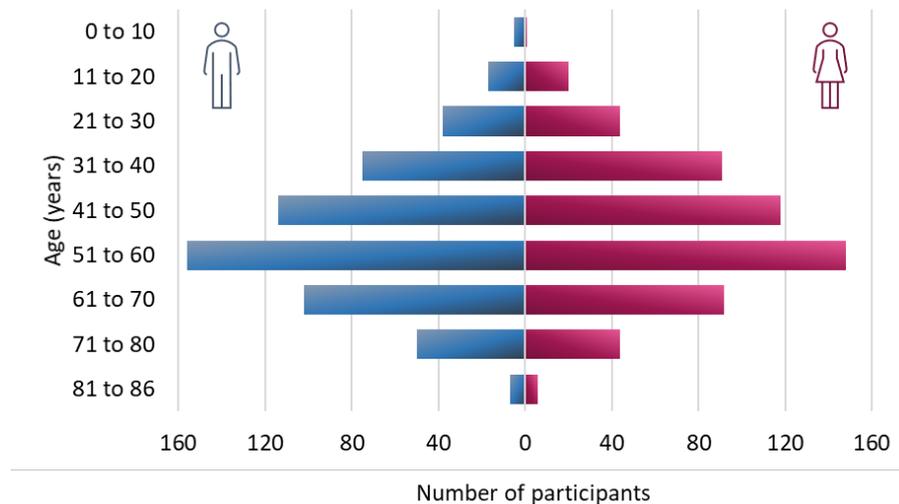
Die Teilnehmer repräsentierten 26 Länder in ganz Europa. Die nachstehende Karte zeigt die Verteilung der Teilnehmer auf die einzelnen Länder.

Die Umfrage war in Niederländisch, Englisch, Französisch, Deutsch, Italienisch und Spanisch verfügbar. Die Länder, bei denen die Muttersprache verfügbar war, hatten den höchsten Anteil an Antworten.



## Alter und Geschlecht der Teilnehmer

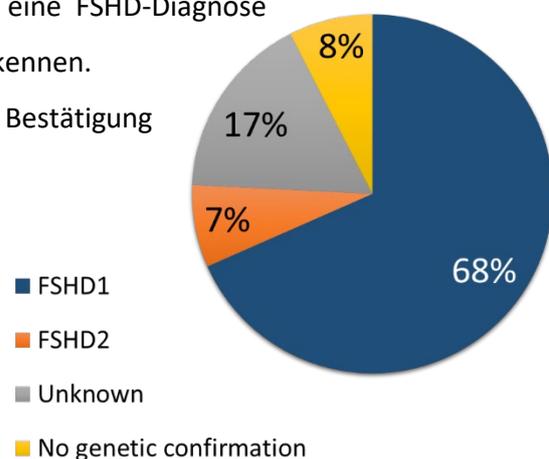
50 % der Befragten waren weiblich, 49 % waren männlich. Das Alter der Personen mit FSHD reichte von 2 bis 86 Jahren, mit einem Durchschnittsalter von 50,5 Jahren.



## FSHD-Diagnose

Die Diagnose FSHD kann anhand einer klinischen Untersuchung, der Ermittlung der Hauptmerkmale der Erkrankung, der Familienanamnese und mithilfe von Gentests gestellt werden. Die Teilnehmer wurden gefragt, ob sie eine genetische Bestätigung ihrer FSHD-Diagnose erhalten hatten.

- 68 % der Teilnehmer gaben an, eine Diagnose von FSHD Typ 1 zu haben.
- 7% der Teilnehmer gaben an, eine Diagnose von FSHD Typ 2 zu haben.
- 17 % der Teilnehmer gaben an, dass sie eine FSHD-Diagnose haben, aber die genetische Diagnose nicht kennen.
- 8% der Teilnehmer hatten keine genetische Bestätigung



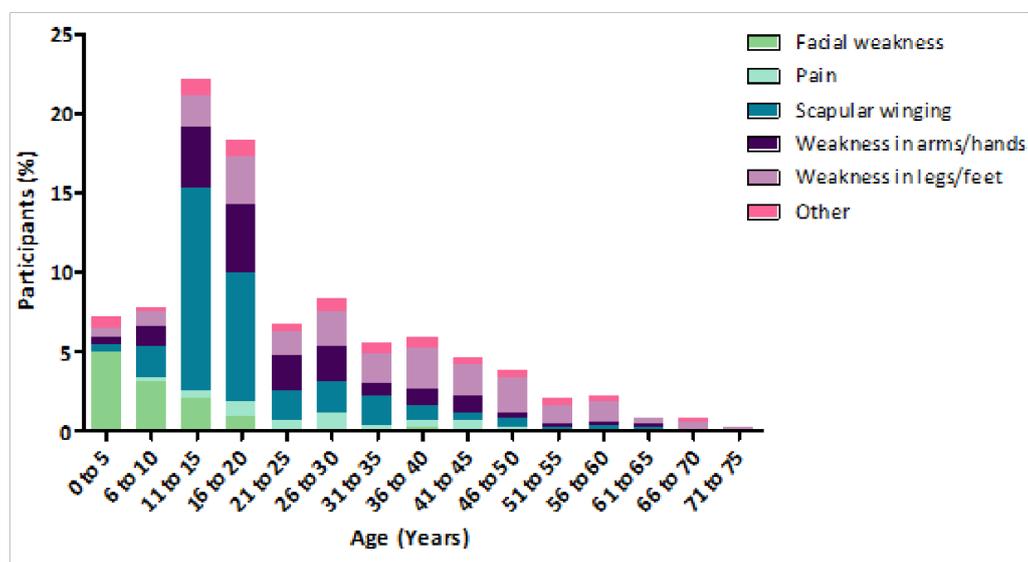
# Krankheitsverlauf und Auswirkungen auf den Alltag

Den Teilnehmern wurden Fragen zu ihrem aktuellen Gesundheitszustand, dem Verlauf ihrer FSHD und zu den Auswirkungen auf ihren Alltag gestellt. Dieser Abschnitt soll helfen zu verstehen, wo es Lücken in der Behandlung und der allgemeinen Gesundheitsversorgung für Menschen mit FSHD gibt.

## Symptome und Diagnose von FSHD

FSHD kann mit einer Vielzahl unterschiedlicher Symptome und Schweregrade auftreten. Die nachstehende Grafik zeigt das Alter der Teilnehmer, als sie zum ersten Mal Symptome von FSHD feststellten. Sie zeigt auch (nach Farben sortiert), welches das erste Symptom war.

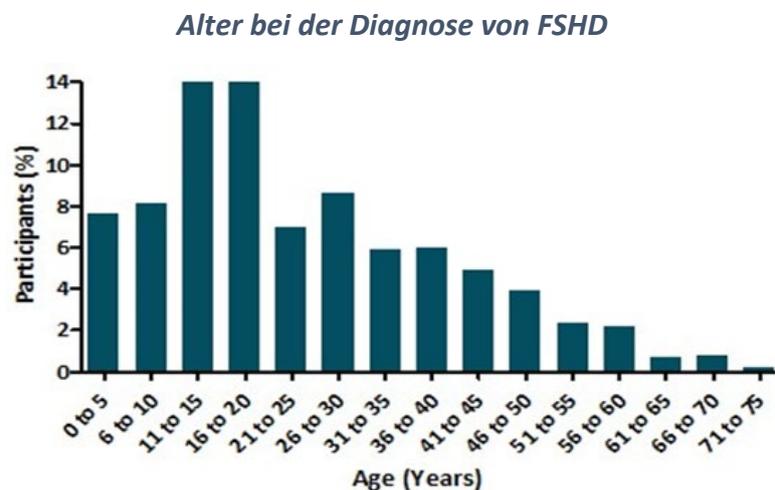
*Alter bei Beginn der Symptome der FSHD und Auftreten des ersten Symptoms*



Diese Grafik verdeutlicht die Variabilität, die bei einer FSHD auftreten kann.

Bei 40 % der Patienten traten die ersten Symptome der FSHD im Alter zwischen 11 und 20 Jahren auf. Über alle Altersgruppen hinweg war das Abstehen der Schulterblätter das am häufigsten berichtete Anfangssymptom (31 %), gefolgt von Schwäche in den Beinen/Füßen (22 %) und Schwäche in den Armen/Händen (19 %).

Die Variabilität der Symptome bei Menschen mit FSHD kann die Diagnose oft verzögern. Das Alter, in dem die Patienten mit FSHD diagnostiziert wurden, ist aus dem folgenden Balkendiagramm ersichtlich.

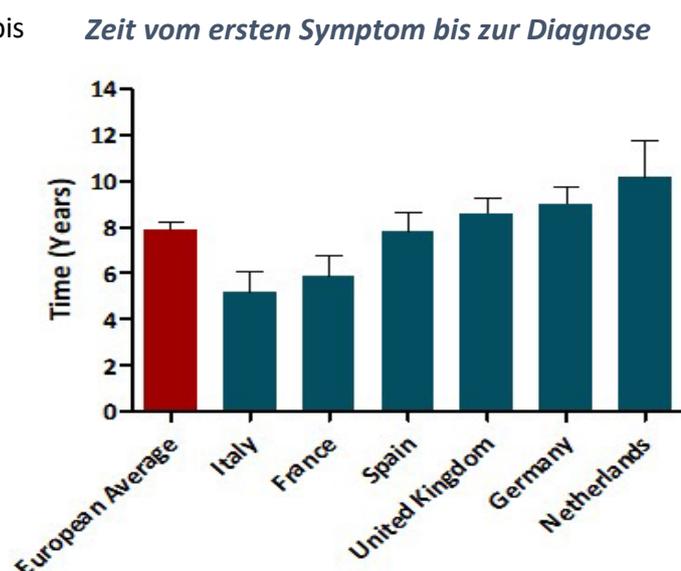


Die folgende Grafik zeigt die durchschnittliche Zeitspanne zwischen dem Auftreten des ersten Symptoms einer FSHD und der Diagnose bei FSHD-Patienten in verschiedenen europäischen Ländern.

Wie auf der vorhergehenden Seite dargestellt, kann die FSHD mit einer Vielzahl von Symptomen, der Ausprägung der Muskelschwäche und dem klinischen Schweregrad auftreten. Diese Variabilität kann dazu führen, dass weitere klinische Untersuchungen die Diagnose verzögern.

Durchschnittlich dauert es 4-5 Jahre, bis eine seltene Krankheit korrekt diagnostiziert wird, es können aber auch bis zu zehn Jahre sein.<sup>1</sup>

Die durchschnittliche Zeitspanne vom Beginn der Erkrankung bis zur Diagnose betrug bei den Teilnehmern aus allen Ländern (in Rot dargestellt) 7,9 Jahre. Der Diagnoseabstand variierte zwischen den Ländern, wobei



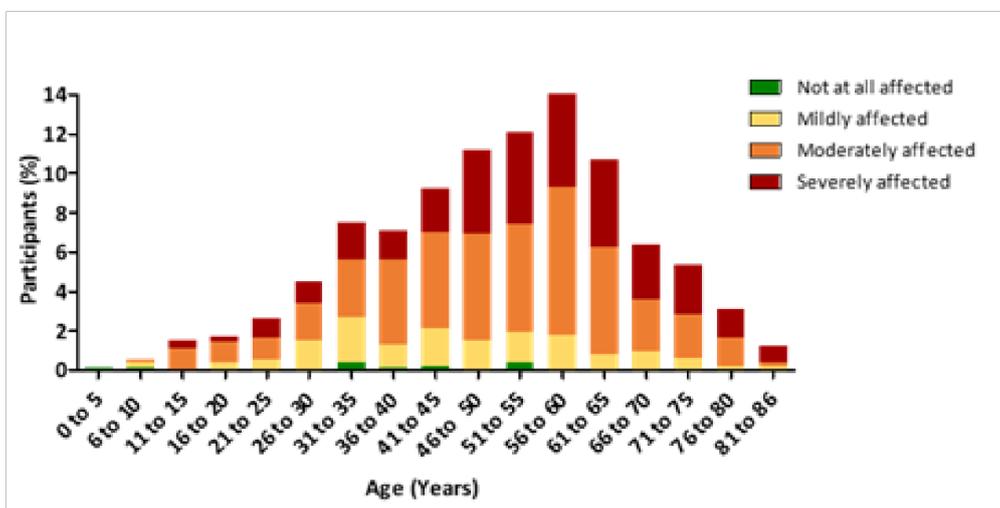
<sup>1</sup> Marwaha S, Knowles JW, Ashley EA. A guide for the diagnosis of rare and undiagnosed disease: beyond the exome. Genome Medicine 2022;14:1-22.

Italien mit 5,2 Jahren den geringsten und die Niederlande mit 10,1 Jahren den größten Durchschnittswert aufwiesen.

## Angegebener Schweregrad der FSHD

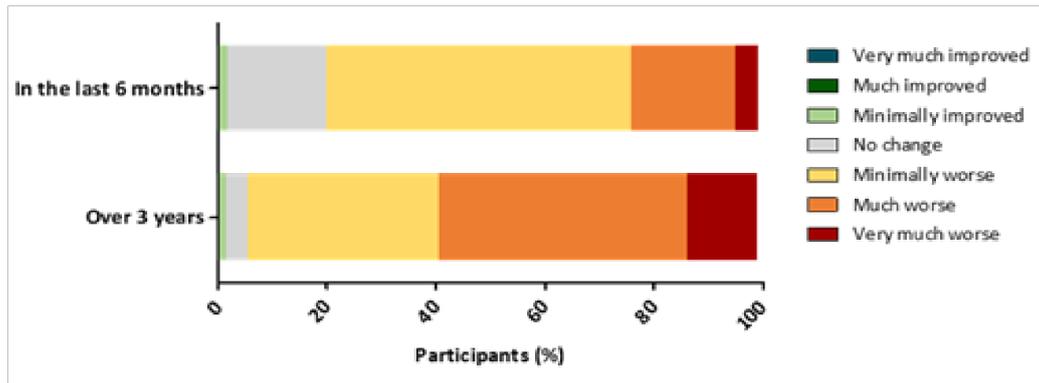
Die Teilnehmer wurden gebeten, den Schweregrad von "überhaupt keine Auswirkungen", "leichte Auswirkungen", "mäßige Auswirkungen" und "starke Auswirkungen" anzugeben. Die Ergebnisse sind in den Farben Grün, Gelb, Orange bzw. Rot dargestellt und in der folgenden Grafik nach dem Alter des Patienten aufgelistet.

*Wie ausgeprägt die Teilnehmer ihre FSHD gegenwärtig einschätzen*



Die folgende Grafik zeigt, wie sich der Zustand der Teilnehmer nach eigener Einschätzung im Laufe der Zeit verändert hat. Die Mehrheit der Befragten (55 %) gab an, dass sich ihr Zustand in den letzten 6 Monaten geringfügig verschlechtert habe. 18 % der Befragten gaben an, dass sich ihr Zustand in den letzten 6 Monaten nicht verändert hat. 46 % der Befragten gaben an, dass sich ihr Zustand in den letzten drei Jahren stark verschlechtert hat, und 13 % gaben an, dass sich ihr Zustand sehr stark verschlechtert hat.

### Veränderung des Gesundheitszustands im Laufe der Zeit



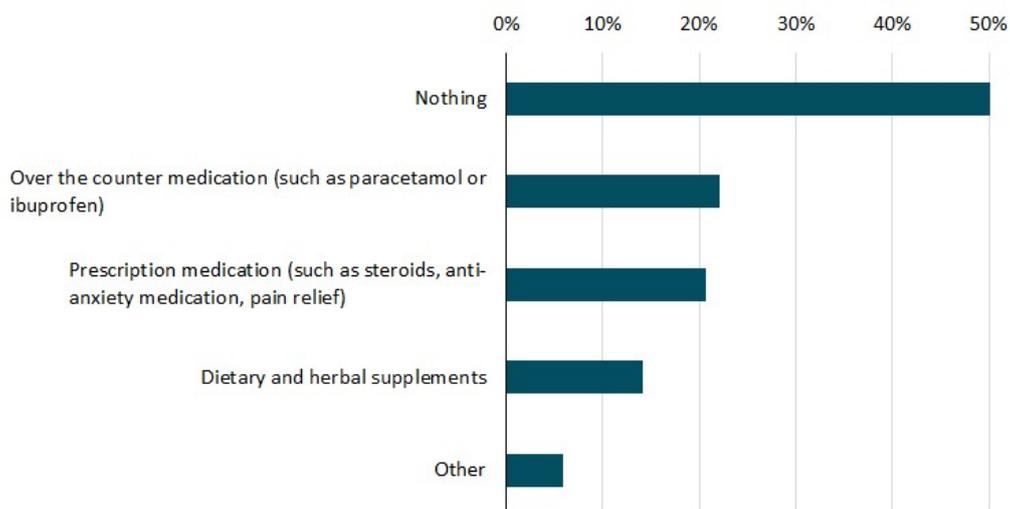
Medikamente und Therapien, die derzeit eingesetzt werden

Es gibt keine Heilung für FSHD, die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten zielen darauf ab, das Fortschreiten der Krankheit zu verlangsamen oder die Lebensqualität der Patienten zu verbessern.

Obwohl die meisten Studienteilnehmer angaben, von ihrer FSHD mäßig oder stark betroffen zu sein, gab die Hälfte an, keine Medikamente zur Unterstützung ihrer Erkrankung einzunehmen. Etwa 30 % der Teilnehmer waren der Ansicht, dass ihr Behandlungsplan ihren Gesamtzustand und ihre Symptome nicht oder nur "sehr wenig" kontrollierte.

Viele Teilnehmer nehmen mehrere Medikamente ein, um ein breites Spektrum von Symptomen zu behandeln, z. B. Schmerzmittel, Entzündungshemmer, Medikamente gegen Angstzustände oder Depressionen, Medikamente gegen Magen-Darm-Symptome oder Bluthochdruck.

### Medikamente zur Behandlung der Symptome von FSHD

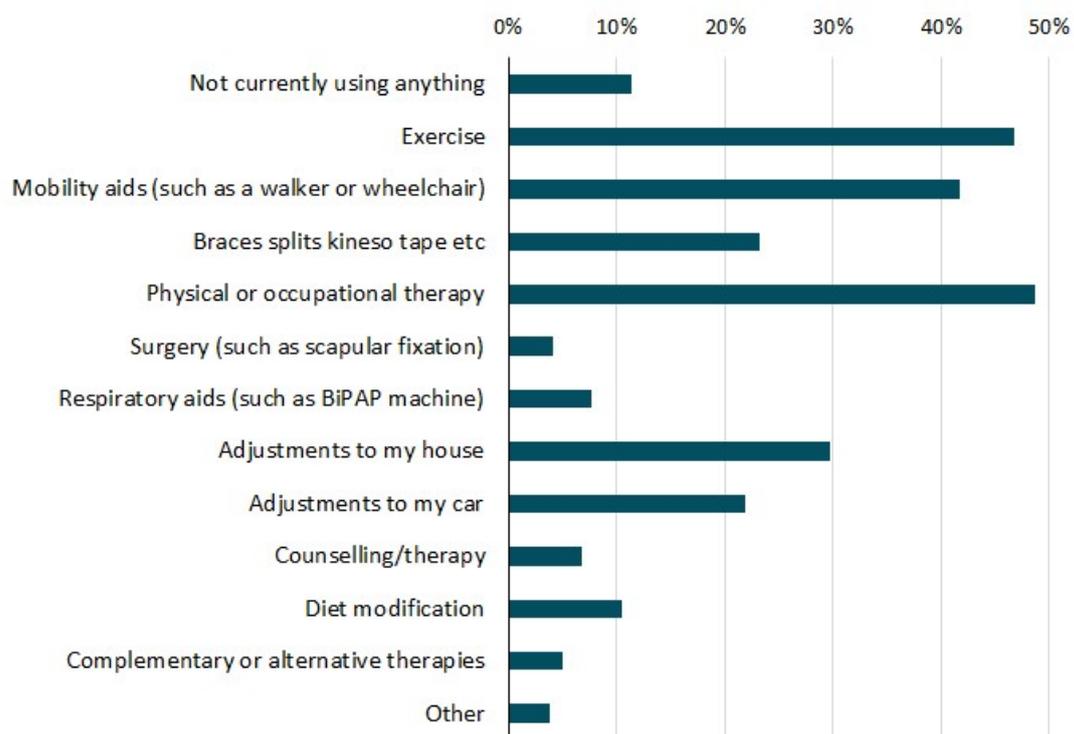


Am häufigsten wurden Schmerzmittel genannt, wobei die Patienten oft mehrere Arten von Schmerzmitteln mit unterschiedlicher Stärke je nach Schmerzgrad einnahmen. Dazu gehörten Medikamente wie Paracetamol, Ibuprofen, Amitriptylin, Tramadol, Codein und Morphin. Mehrere Befragte berichteten auch, dass Cannabis Teil des Behandlungsplans war.

14 % der Befragten gaben an, dass sie Nahrungsergänzungsmittel oder pflanzliche Präparate einnehmen, um ihren Zustand zu verbessern. Mehrere Teilnehmer erwähnten die klinische Studie, die in der Universitätsklinik in Montpellier, Frankreich, durchgeführt wurde, und gaben an, eine Kombination aus Vitamin C, Vitamin E, Zinkgluconat und Selenmethionin einzunehmen.

Die Teilnehmer wurden auch gefragt, welche anderen Behandlungen als Medikamente sie derzeit zur Linderung ihrer FSHD-Symptome anwenden. Die Antworten sind im folgenden Balkendiagramm zu sehen.

***Derzeit angewandte Therapien zur Behandlung von FSHD, außer Medikamenten***



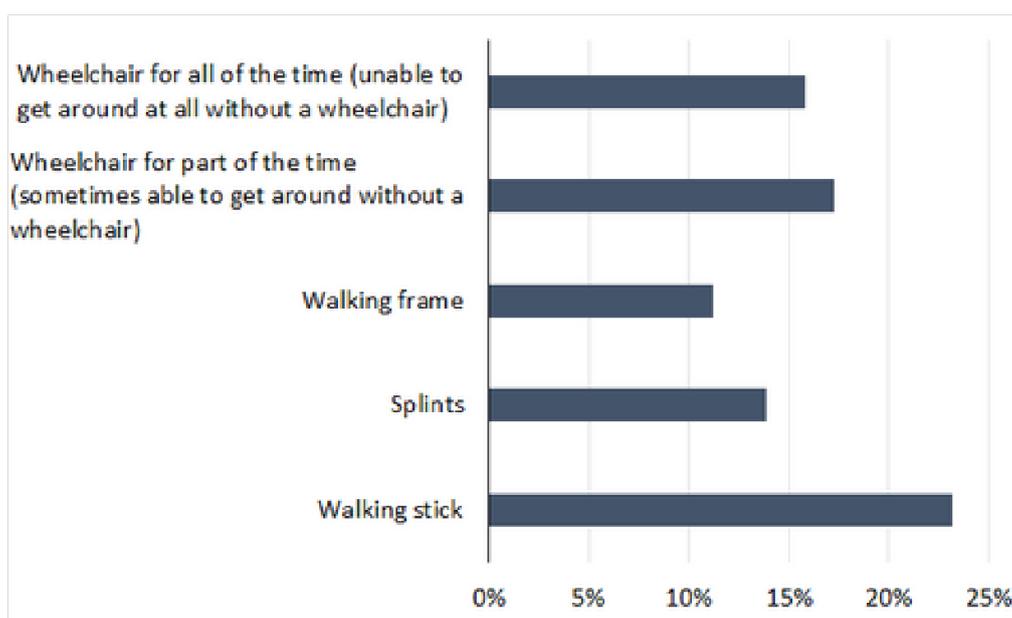
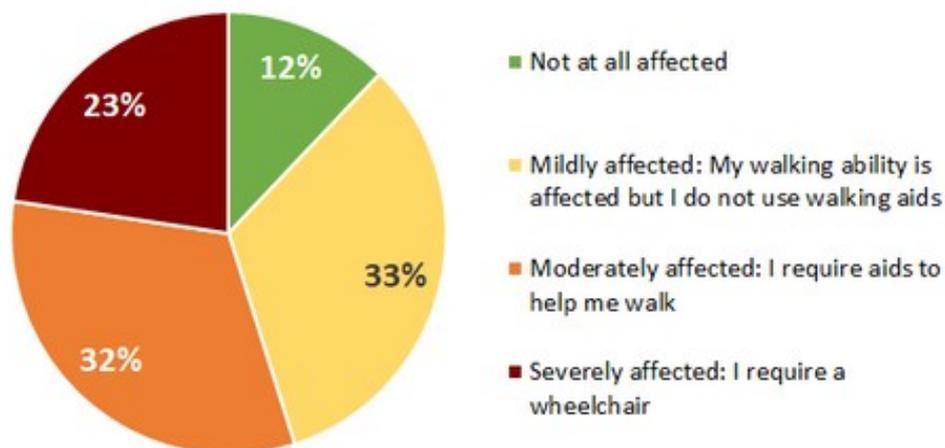
Der Großteil der Teilnehmer nutzt irgendeine Art von Therapie, um ihren Zustand zu verbessern, während 11 % angaben, dass sie derzeit keine Maßnahmen ergriffen haben.

Der überwiegende Teil der Befragten gab an, dass sie Physio- oder Ergotherapie, Bewegung und Mobilitätshilfen zur Bewältigung ihrer Erkrankung nutzen.

Im Freitext wurden unter "Sonstiges" u. a. Massagen, Osteopathie, Akupunktur, Sprachtherapie, Wärmekissen, Hörgeräte, Pflegepersonal oder Haushaltshilfe und Anpassungen des Arbeitsplatzes genannt.

### Gehfähigkeit der Teilnehmer

Die Teilnehmer wurden gefragt, inwieweit ihre Gehfähigkeit durch die FSHD beeinträchtigt ist, wie das nachstehende Tortendiagramm zeigt.

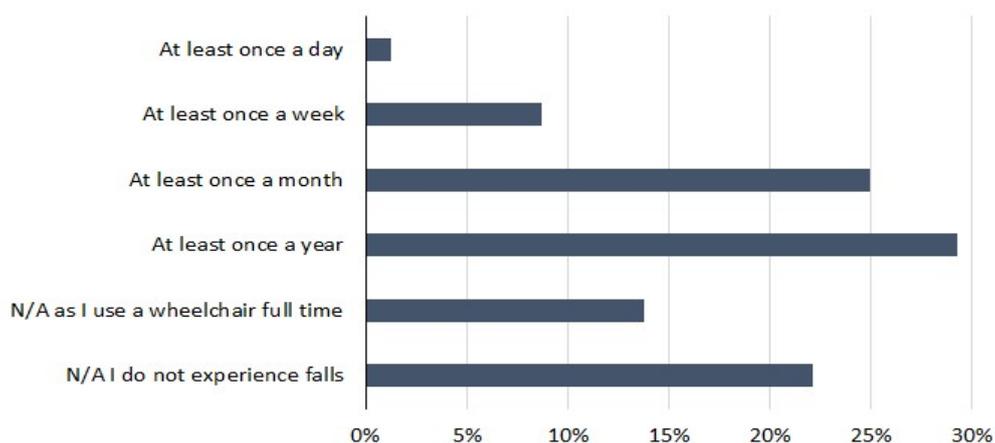


Daraus geht hervor, dass 55 % der Teilnehmer aufgrund ihrer FSHD auf Gehhilfen oder einen Rollstuhl angewiesen sind. Diese Personen beantworteten eine weitere Frage, in der es darum ging, welche Hilfsmittel sie zum Gehen verwenden (siehe Balkendiagramm)

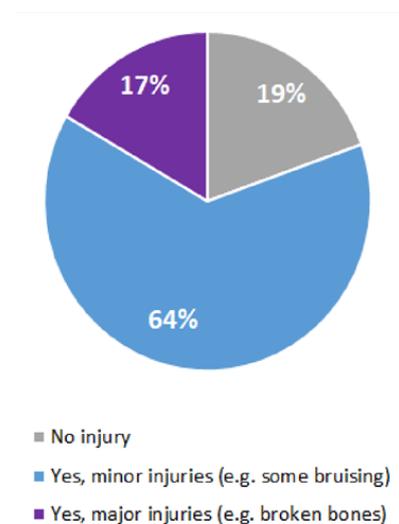
Eine Schwäche der Unterschenkelmuskulatur kann zu einem so genannten Senkfuß führen, der das Gehen beeinträchtigt und das Risiko von Stürzen erhöht. Die Teilnehmer gaben in der nachstehenden Grafik an, wie oft sie aufgrund ihrer FSHD stürzten.

Bei den meisten Personen kam es zu einer Verletzung aufgrund eines Sturzes. 17 % der Befragten hatten schwere Verletzungen, wie z. B. einen Knochenbruch, erlitten. Die Teilnehmer gaben an, dass Muskelschwäche die häufigste Ursache für ihren Sturz war, gefolgt von Gleichgewichtsstörungen und Müdigkeit.

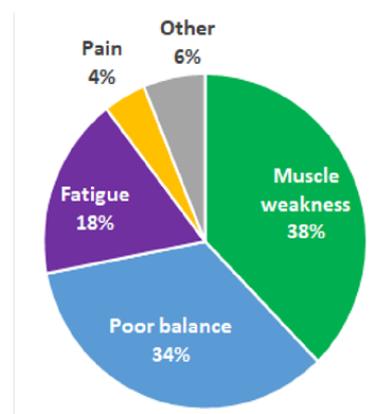
### Wie häufig Teilnehmer stürzen



### Haben sich Teilnehmer durch einen Sturz verletzt?



### Was führt dazu, dass Teilnehmer stürzen?



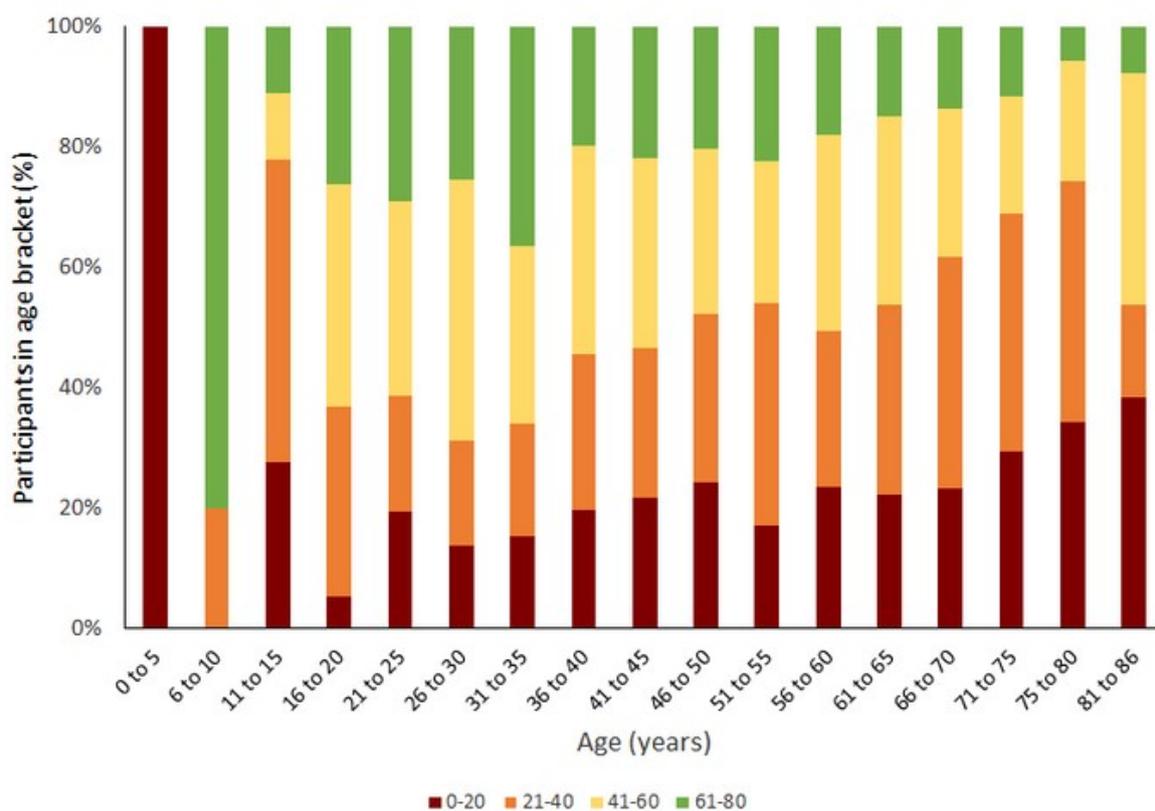
## Mobilität der oberen Extremitäten der Teilnehmer

Die Funktion der oberen Extremitäten wurde mit dem "20-item Upper Extremity Functional Index" (UEFI-20) gemessen. Dieser Index wird bei Personen mit Mobilitätseinschränkungen der oberen Extremitäten (einschließlich Schulter, Ellbogen, Handgelenk und Hand) verwendet<sup>2</sup>.

Für jedes Element des Index (z. B. Haare bürsten, Autofahren und Öffnen eines Glases) wird eine Skala verwendet, auf der die Teilnehmer die Schwierigkeit bei der Ausführung der jeweiligen Tätigkeit unter Verwendung ihrer Schultern, Arme und Hände bewerten. Die Skala reicht von 0 (extreme Schwierigkeit oder Unfähigkeit, die Tätigkeit auszuführen) bis 4 (keine Schwierigkeit).

Die Summe der Punktzahlen aller 20 Kriterien ergibt eine Gesamtpunktzahl von 0 (schlechteste) bis 80 (beste) Punkten.

*Funktion der oberen Extremitäten nach Alter der Teilnehmer*



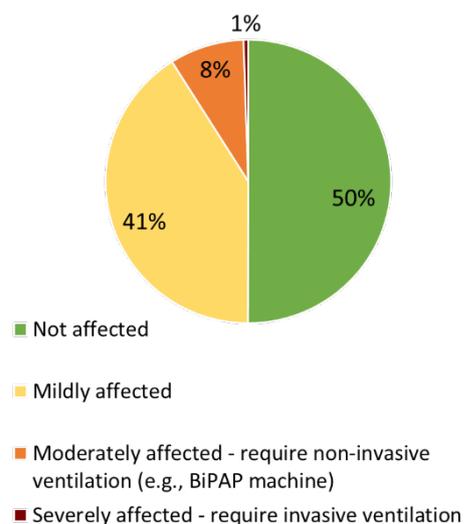
Die Grafik oben zeigt die Funktion der oberen Extremitäten der Teilnehmer nach Altersgruppen. Die Ergebnisse zeigen, dass die Arm- und Schulterfunktion der Teilnehmer mit zunehmendem Alter immer schlechter wird.

<sup>2</sup> Stratford PW. Development and initial validation of the Upper Extremity Functional Index. Physiother Can 2001; 52:259-267.

## Weitere Symptome von FSHD

### *Gesundheitszustand der Atemwege*

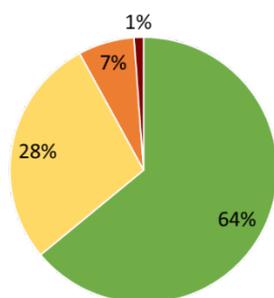
In früheren Studien wurde berichtet, dass etwa 10 % der Patienten Probleme mit der Atmung haben, am häufigsten bei schwerer betroffenen Patienten. Dies entspricht auch den Ergebnissen dieser Umfrage, wobei 8 % der Teilnehmer eine nicht-invasive Beatmung (z. B. mit einem BiPAP-Gerät) und 1 % eine invasive Beatmung benötigten.



### *Schwächung der Gesichtsmuskulatur*

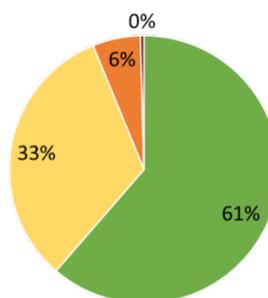
Eine Schwäche der Gesichts- und Zungenmuskulatur kann bei Menschen mit FSHD zu Schluck- und Kommunikationsschwierigkeiten führen. Die folgenden Diagramme zeigen, dass diese Symptome nur bei einer Minderheit der Menschen mit FSHD auftreten.

#### *Schluckstörungen*



- Not at all affected
- Mildly affected: occasional feeling of solids 'sticking'
- Moderately affected: Frequent feeling of solids 'sticking'. Some adaptations to diet. Coughing/choking infrequent (1-4 times a month)
- Severely affected: Requires adapted diet - regular coughing or choking (more than once a week)

#### *Sprachstörungen*



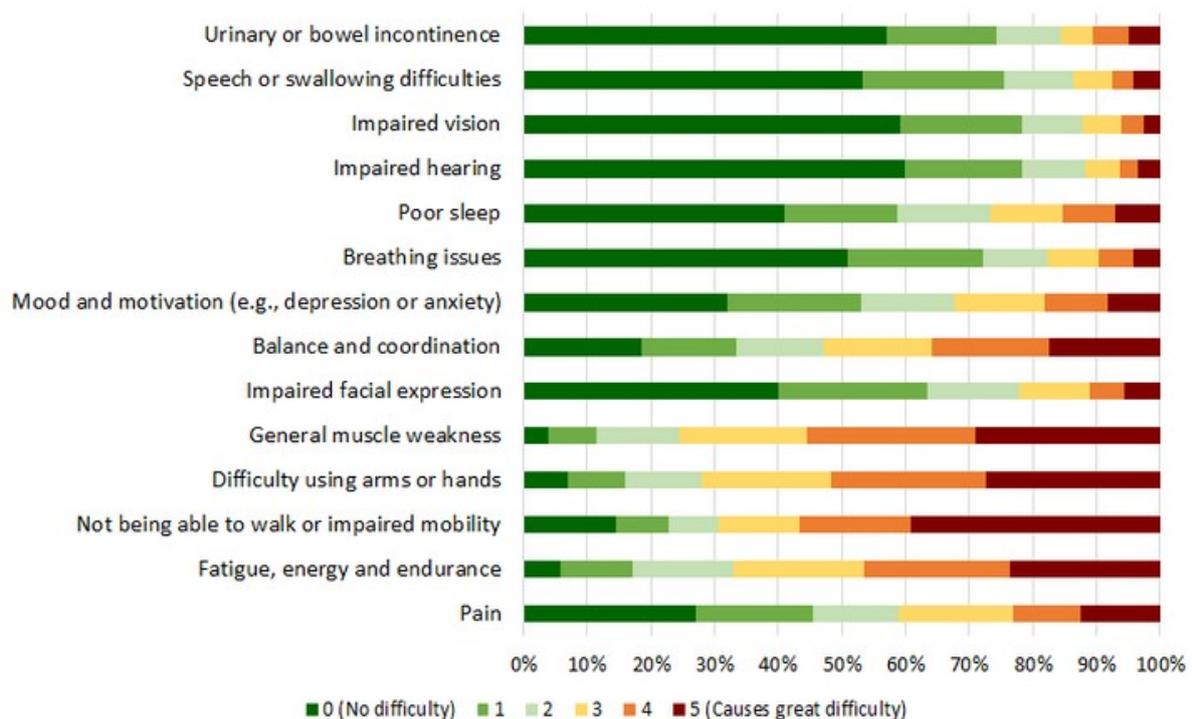
- Not at all affected
- Mildly affected: usually understood and rarely asked to repeat things
- Moderately affected: poorly understood by strangers, frequently asked to repeat things
- Severely affected: poorly understood by family and friends, uses communication aids

Welche Symptome der FSHD verursachen die meisten Schwierigkeiten im Alltag?

Die Teilnehmer wurden gebeten, auf einer Skala von 0 (keine Schwierigkeiten - grün dargestellt) bis 5 (große Schwierigkeiten - rot dargestellt) zu bewerten, inwieweit bestimmte Symptome Schwierigkeiten im Alltag verursachen.

Nicht gehen zu können oder eingeschränkte Mobilität war das am häufigsten genannte Symptom, das Schwierigkeiten im täglichen Leben verursachte. Es folgten allgemeine Muskelschwäche, Schwierigkeiten beim Gebrauch von Armen und Händen sowie Müdigkeit, Energie und Ausdauer.

Zu den Symptomen, die im Alltag am wenigsten Schwierigkeiten bereiteten, gehörten Seh- oder Hörstörungen sowie Sprach- oder Schluckbeschwerden.

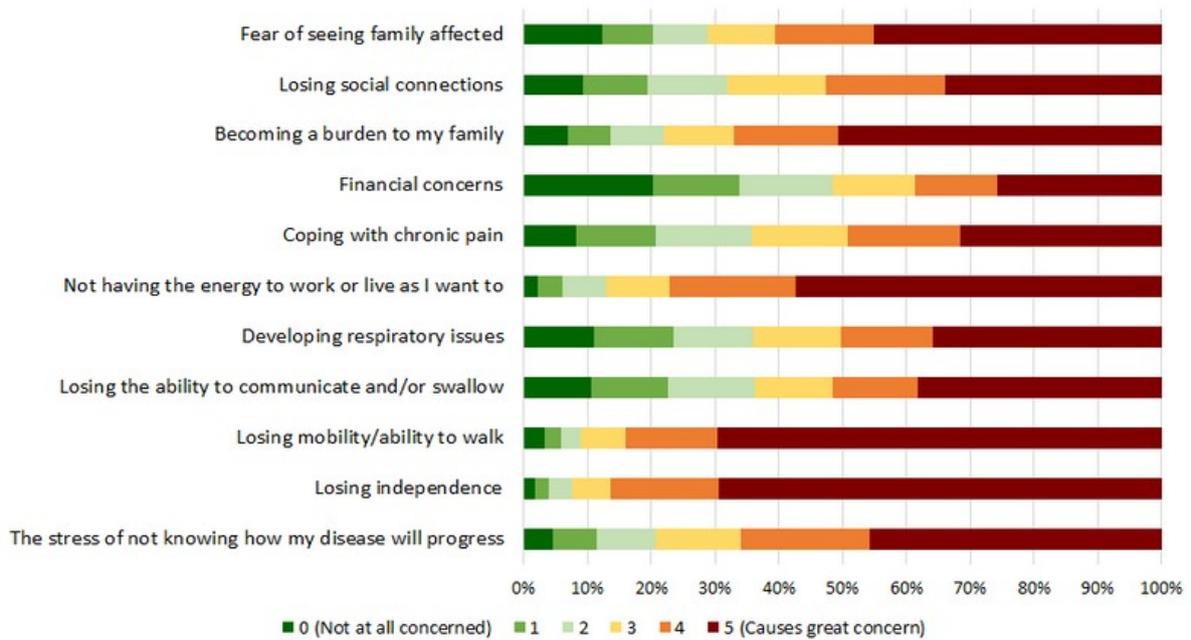


### Bedenken für die Zukunft

Die Teilnehmer wurden gebeten, auf einer Skala von 0 ("keine Sorge" - grün dargestellt) bis 5 ("sehr besorgt" - rot dargestellt) einzuordnen, was ihnen in Bezug auf die Zukunft am meisten Sorgen bereitet.

Die Teilnehmer gaben an, dass der Verlust der Selbständigkeit oder der Fähigkeit zu gehen sie am meisten beunruhigt, ebenso wie die Tatsache, dass sie nicht die Energie haben, so zu leben oder zu arbeiten, wie sie es möchten.

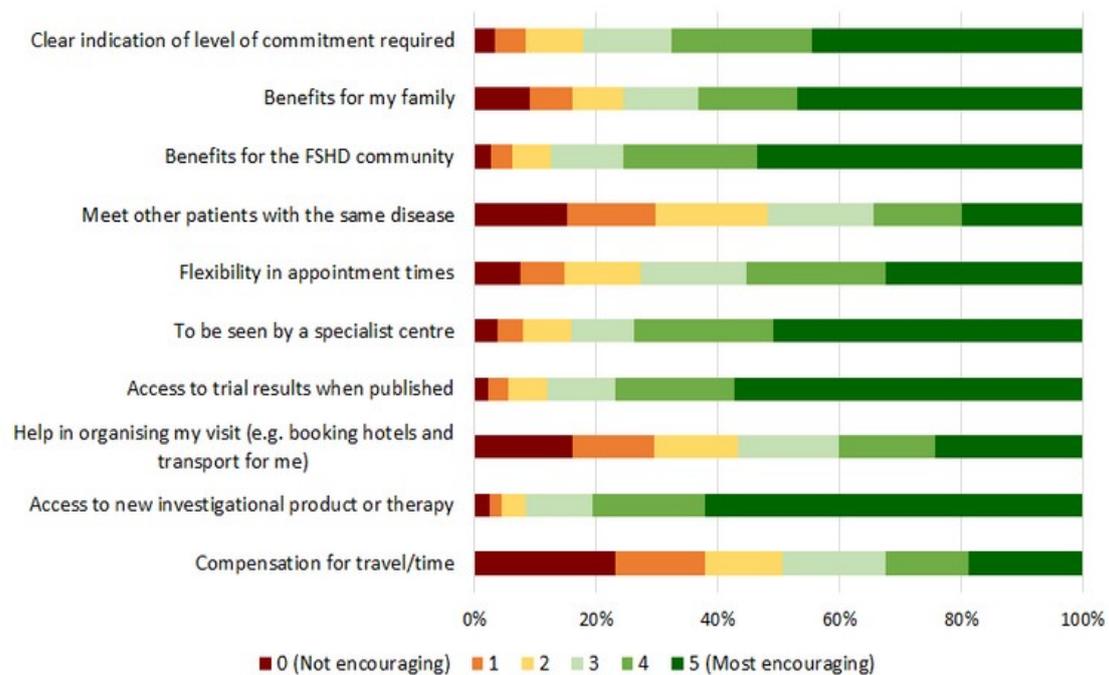
Die Teilnehmer gaben an, dass ihnen die Finanzen am wenigsten Sorgen machen, wenn sie in die Zukunft blicken. Dennoch gaben über 50 % der Teilnehmer an, dass sie sich in gewissem Umfang Gedanken machen.



# Entscheidung zur Teilnahme an einer klinischen Studie

Was würde die Teilnahme an einer klinischen Studie fördern?

Die Teilnehmer wurden gebeten, Faktoren, die sie am meisten zur Teilnahme an einer klinischen Prüfung ermutigen würden, auf einer Skala von 0 (nicht wichtig - in rot dargestellt) bis 5 (sehr wichtig - in grün dargestellt) einzuordnen.



Der wichtigste Faktor für Patienten, an einer klinischen Studie teilzunehmen, war der Zugang zu dem Prüfpräparat oder der Therapie. Es folgten der Zugang zu den Studienergebnissen nach deren Veröffentlichung und die Vorteile für die FSHD-Gemeinschaft. Die Teilnehmer konnten auch andere Faktoren nennen, die in der obigen Liste nicht enthalten sind - sie sind in der folgenden Aufzählung zusammengefasst.

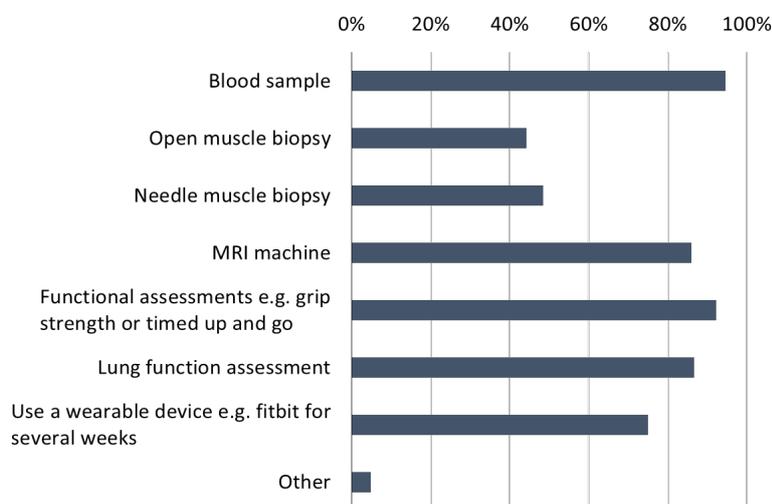
- Ein Besuch vor Ort oder per Videotelefonie wäre ermutigend und würde lange Reisen überflüssig machen.
- Eine umfassende Erläuterung der Studie und der damit verbundenen Risiken sowie ein transparentes Auswahlverfahren

- Viele Teilnehmer nannten uneigennütige Gründe, wie die Unterstützung der wissenschaftlichen Forschung oder die Hilfe für Familienmitglieder und künftige Generationen mit FSHD.
- Flexibilität in Bezug auf den Job wäre für die Teilnahme an einer klinischen Studie wünschenswert.
- Eine psychologische Betreuung während der gesamten Studie wäre ermutigend, ebenso wie die Möglichkeit, dass eine Begleitperson an der Studie teilnehmen kann (z. B. Partner oder Freund).

## Überlegungen zu klinischen Studienverfahren

Die Teilnehmer wurden gefragt, welchen Untersuchungen sie im Rahmen einer klinischen Studie zustimmen würden. Die Mehrheit der Teilnehmer war bereit, an vielen der Verfahren teilzunehmen, mit Ausnahme von Muskelbiopsien.

Weniger als 50 % der Teilnehmer wären bereit, eine Muskelbiopsie vorzunehmen. Bei den "sonstigen" Antworten erwähnten einige Teilnehmer, dass eine angemessene Betäubung oder

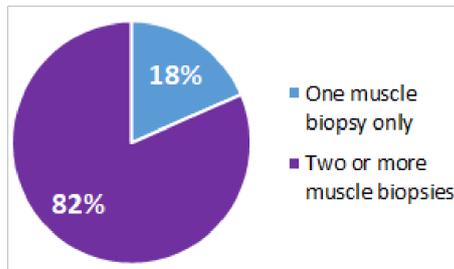


Sedierung sie überzeugen könnte. Die Teilnehmer merkten auch an, dass sie eher bereit wären, an einer Muskelbiopsie teilzunehmen, wenn man sich die Zeit nehmen würde, sie über die Notwendigkeit des Verfahrens zu informieren und darüber, warum es keine Alternative gibt.

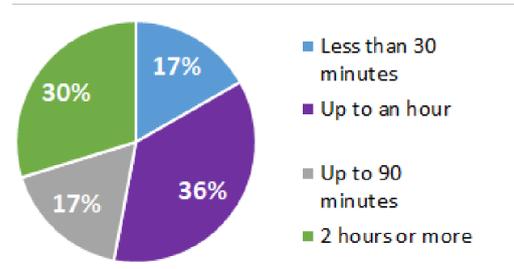
Von denjenigen, die geantwortet haben, dass sie bereit wären, sich einer Muskelbiopsie zu unterziehen, wären 82 % bereit, sich zwei oder mehr Muskelbiopsien während einer klinischen Studie zu unterziehen.

Diejenigen, die antworteten, dass sie bereit wären, sich einer MRT-Untersuchung zu unterziehen, gaben an, wie lange sie bereit oder in der Lage wären, sich in ein MRT-Gerät zu legen.

**Anzahl der Muskelbiopsien, zu denen die Teilnehmer während einer klinischen Studie bereit wären**



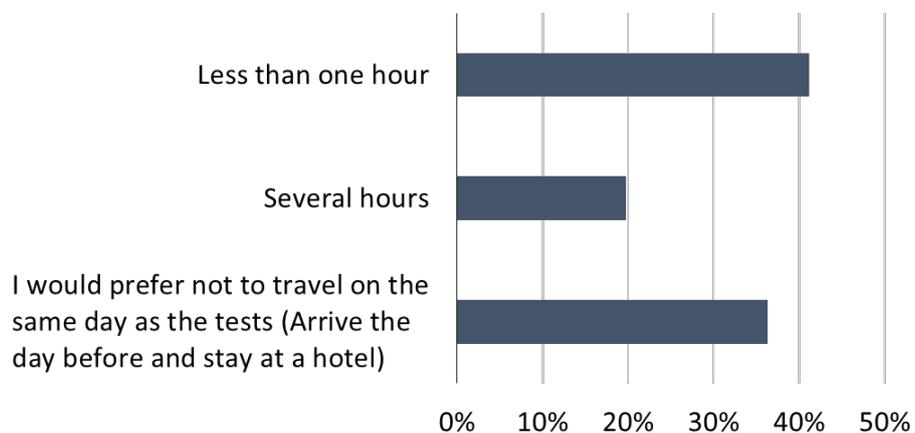
**Zeit, die die Teilnehmer in einem MRT-Gerät verbringen wollen/können**



Reisen mit einer neuromuskulären Erkrankung wie FSHD kann anstrengend sein, insbesondere für Menschen mit schwereren Symptomen. Die Teilnehmer gaben an, wie lange sie sich nach einer Reise erholen müssten, bevor sie an einer klinischen Studie teilnehmen könnten.

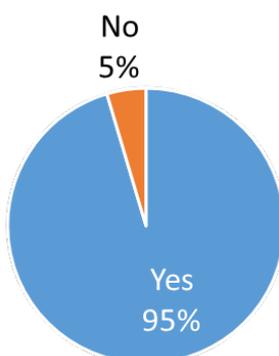
Es ist wichtig, dass sich die Studienzentren dessen bewusst sind, um die Unannehmlichkeiten zu minimieren und die Sicherheit und die Ergebnisse während der Studienverfahren zu verbessern. Wenn ein Teilnehmer beispielsweise an einem Krafttest teilgenommen hat, ist es besser, ihm eine Erholungszeit einzuräumen, um sicherzustellen, dass die besten Ergebnisse erzielt werden.

### *Wie lange ein Teilnehmer braucht, um sich nach der Reise zu erholen.*

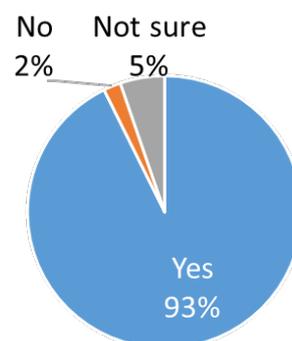


Die Teilnehmer gaben an, dass sie in der Lage wären, an Fernuntersuchungen teilzunehmen, z. B. per Telefon. Die meisten wären auch bereit, Selbstbeurteilungen zu Hause durchzuführen und die Ergebnisse elektronisch zu übermitteln.

### *Telefonische Bewertungen*

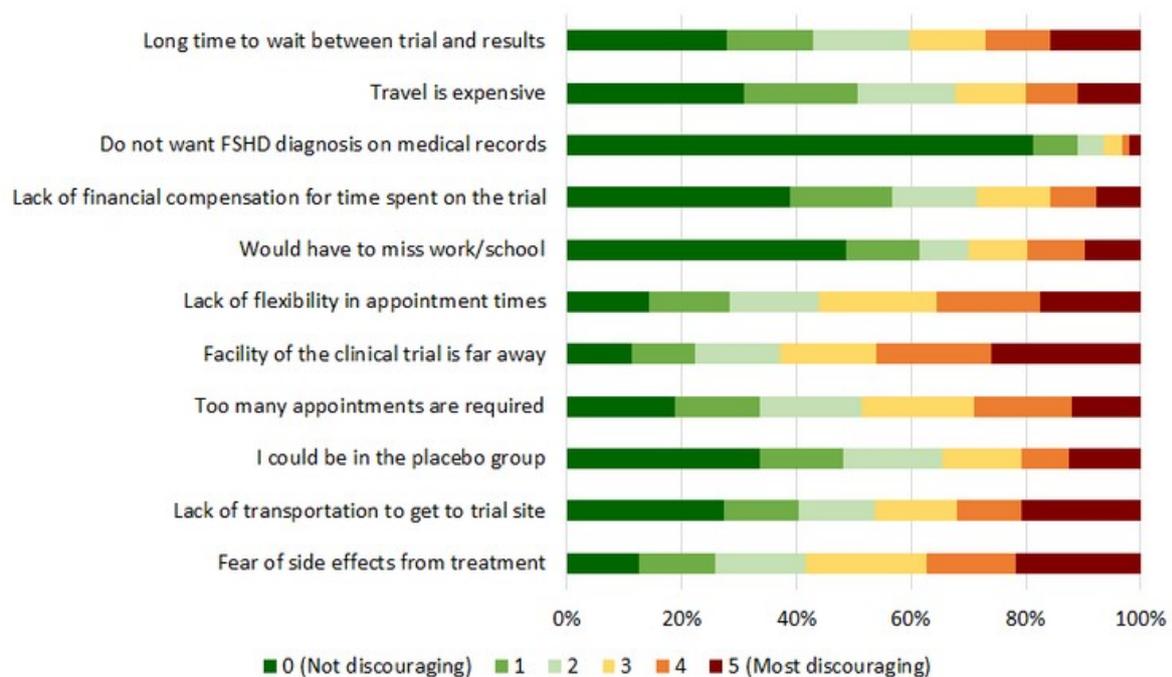


### *Bewertungen im Rahmen der Selbstüberwachung*



## Was würde von der Teilnahme an einer klinischen Studie abhalten?

Die Teilnehmer wurden gefragt, was sie von der Teilnahme an einer klinischen Studie abhalten würde, und zwar auf einer Skala von 0 (nicht entmutigend) bis 5 (am meisten entmutigend).



Der entmutigendste Faktor für die Patienten war, dass die Einrichtung, in der die Studie durchgeführt wurde, weit entfernt war, gefolgt von der Angst vor den Nebenwirkungen der Behandlung.

Die Teilnehmer konnten auch andere, in der obigen Liste nicht enthaltene Faktoren erwähnen, die nachfolgend zusammengefasst werden.

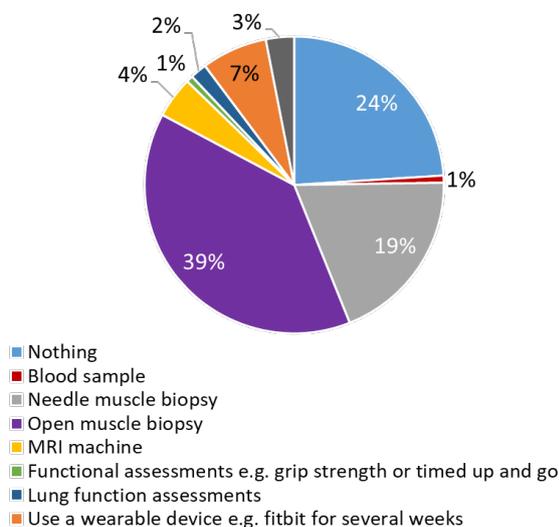
- Die Teilnehmer möchten gut über die Ziele der Studie und die Erwartungen an sie als Teilnehmer informiert werden. Die Teilnehmer möchten auch gut über den Fortschritt oder die Ergebnisse der Studie informiert werden.
- Die Studien sollten die Teilnehmer vor allem bei unerwünschten Ereignissen oder bei einer unerwarteten Unterbrechung oder Beendigung der Studie unterstützen.
- Mangelnde Flexibilität bei den Arbeitszeiten oder Entschädigung für versäumte Arbeit könnte von der Teilnahme an klinischen Studien abhalten.
- Es wurden auch Bedenken der Teilnehmer ermittelt, wie z. B. die Angst vor schmerzhaften oder invasiven Tests, Placebos oder einer zusätzlichen Verschlechterung ihres Zustands.

Die Teilnehmer wurden gefragt, welche spezifischen Tests oder Nebenwirkungen sie beunruhigen und sie von der Teilnahme an einer klinischen Studie abhalten könnten.

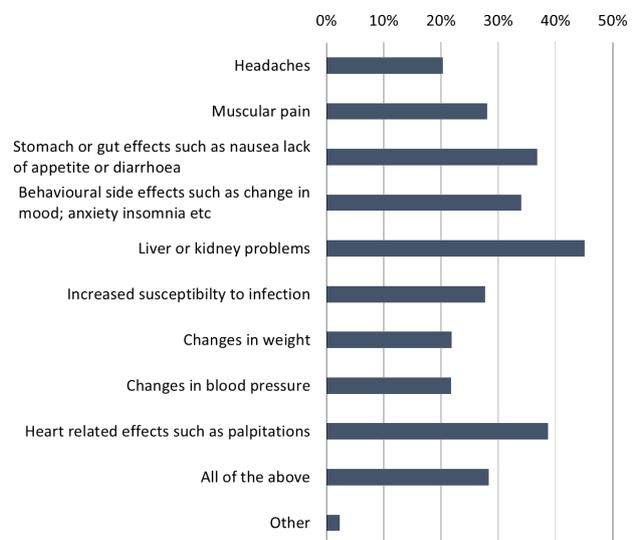
Muskelbiopsien waren erneut das Verfahren, das die Teilnehmer am meisten von der Teilnahme an einer klinischen Prüfung abhielt. Mehrere Teilnehmer merkten jedoch an, dass sie eher bereit wären, an einer Studie teilzunehmen, wenn ihnen die Verfahren und Prozesse angemessen und gründlich erklärt würden.

Die Teilnehmer waren am meisten besorgt über Nebenwirkungen, die Leber- und Nierenprobleme verursachen könnten. Dabei wird jedoch nicht berücksichtigt, wie hoch das Risiko ist, das eine Person für ein bestimmtes Verfahren oder eine bestimmte Therapie einzugehen bereit ist. 24 % der Teilnehmer gaben an, dass kein Verfahren sie von der Teilnahme an einer klinischen Prüfung abhalten würde.

**Verfahren, die von der Teilnahme an klinischen Studien abhalten**



**Nebenwirkungen, über die sich die Teilnehmer Sorgen machen würden**



Die Erkenntnis, welche Verfahren und Nebenwirkungen Patienten am meisten abschrecken, sollte dazu beitragen, dass Ärzte Gespräche über deren Einsatz in einer klinischen Studie führen.

Die Teilnehmer haben Zugang zu einer Vielzahl von Informationsquellen im Internet. Es ist jedoch wichtig, dass sie anhand zuverlässiger, rationaler Informationen, die von den an der Studie

beteiligten Experten selbst bereitgestellt werden, über die Risiken von Verfahren oder mögliche Nebenwirkungen von Therapien informiert werden.

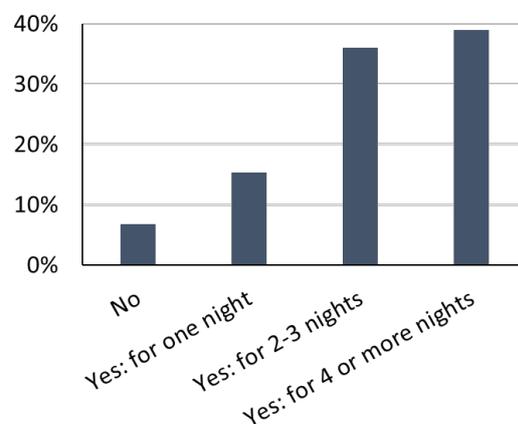
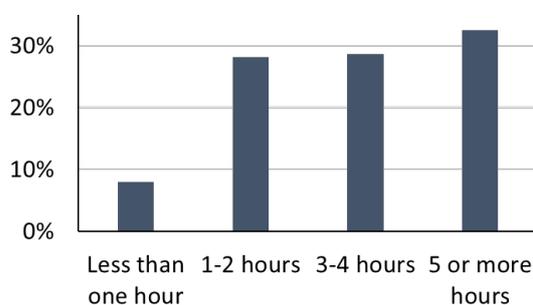
### Reisen zur Teilnahme an einer klinischen Studie

Obwohl die Entfernung zu einer Studieneinrichtung ein abschreckender Faktor für die Teilnahme an einer Studie ist, wäre die Mehrheit der Teilnehmer bereit, für die Teilnahme an einer klinischen Studie zu reisen und in einem Hotel zu übernachten, das ihren Bedürfnissen entsprechend ausgestattet ist.

Bei der Werbung für eine klinische Studie sollte deutlich auf Übernachtungsmöglichkeiten hingewiesen werden - Reisen mit eingeschränkter Mobilität können schwierig sein, und die Teilnehmer müssen möglicherweise eine Kinderbetreuung organisieren.

**Wie weit die Teilnehmer bereit wären zu reisen, um an einer klinischen Studie teilzunehmen**

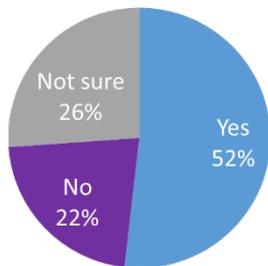
**Wie lange wären die Teilnehmer bereit, von zu Hause wegzubleiben?**



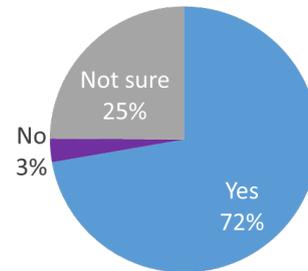
Mehr als die Hälfte der Patienten gab an, dass sie bereit wären, in ein anderes Land zu reisen, um an einer klinischen Studie teilzunehmen. Die Mehrheit von ihnen wäre bereit, in ein Land zu reisen, das eine andere Sprache spricht als sie selbst.

Angemessene Hilfe bei der Organisation von Reisen, die Erstattung von Reisekosten oder die Möglichkeit, sich in einer Klinik vor Ort oder aus der Ferne untersuchen zu lassen, könnten eine stärkere Beteiligung an klinischen Studien fördern.

***Teilnehmer, die bereit wären, für eine klinische Studie ins Ausland zu reisen***



***Teilnehmer, die für eine Studie in ein Land mit einer anderen Sprache reisen würden***



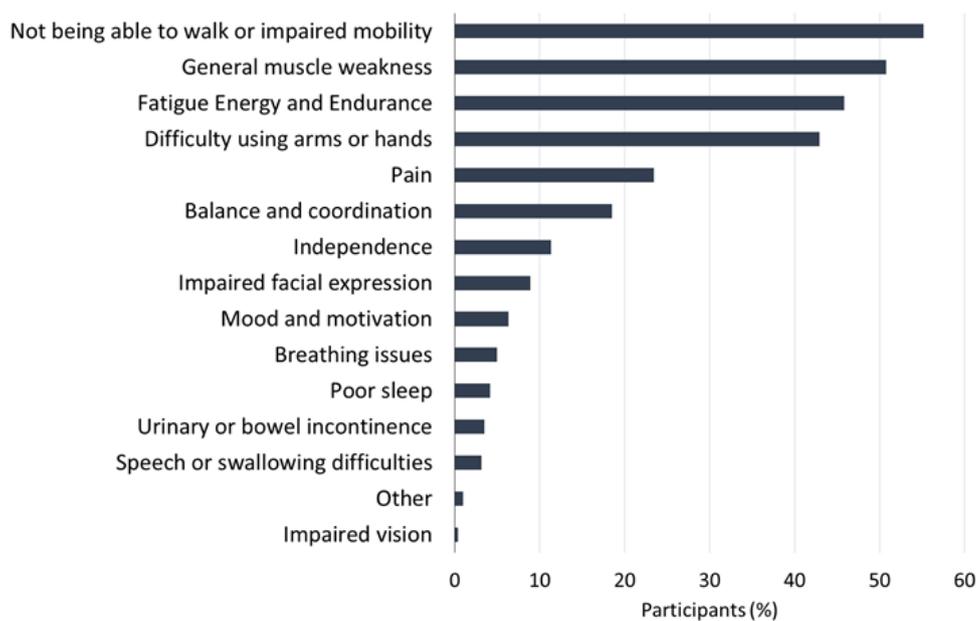
# Erwartungen an eine klinische Studie

## Potenzieller Nutzen von klinischen Studien

Die Symptome, die die größten Schwierigkeiten im Alltag verursachen, sind hauptsächlich auf die fortschreitende Muskelschwäche zurückzuführen, die bei Menschen mit FSHD auftritt.

Dies spiegelte sich in den Symptomen wider, die die Patienten bei der Planung klinischer Studien als erstes verbessert sehen möchten. Die Teilnehmer gaben an, dass sie sich bei einer neuen Therapie vor allem eine Verbesserung der Mobilität und der allgemeinen Muskelschwäche wünschen würden.

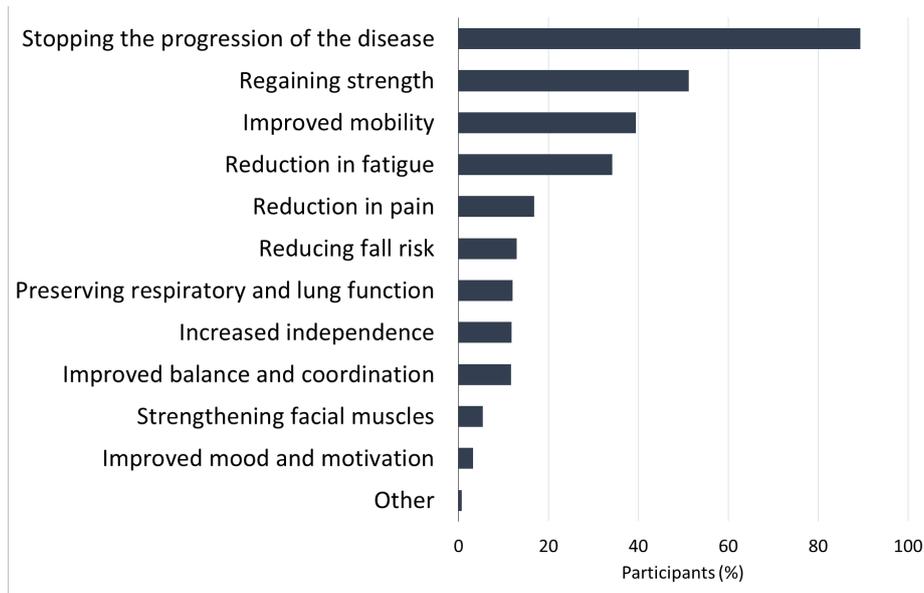
### *Welches Symptom die Teilnehmer als erstes verbessert haben möchten*



Das Fortschreiten der Krankheit zu stoppen, wurde von den Teilnehmern am häufigsten genannt (31 %), gefolgt von der Wiedererlangung der Kraft (18 %) und der Verbesserung der Mobilität (14 %), als das wichtigste Ergebnis bei der Erprobung einer neuen Therapie.

Mobilität und Muskelkraft sind für FSHD-Patienten eindeutig wichtig und sollten bei der Entwicklung von Therapien sowie als aussagekräftige Endpunkte für klinische Studien bei FSHD berücksichtigt werden.

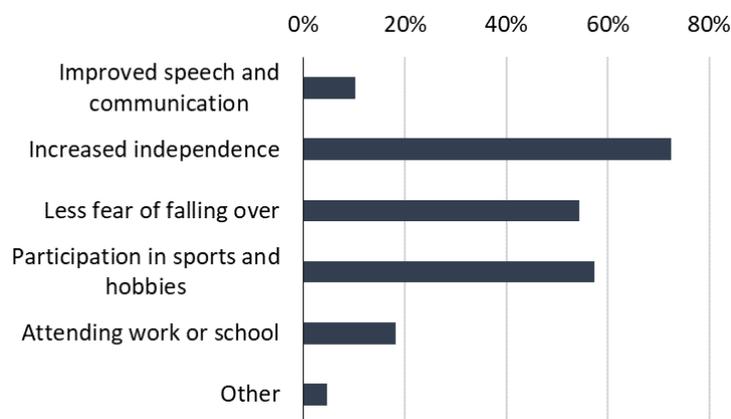
### *Das wichtigste Resultat einer neuen Therapie*



Die gewonnene Selbständigkeit wurde von den Teilnehmern als wichtigster sozialer Nutzen angesehen. Die Teilnehmer konnten auch andere Faktoren nennen, die nicht in der Liste im nachstehenden Diagramm enthalten sind und die nachfolgend zusammengefasst werden:

- Die Möglichkeit, an sozialen Aktivitäten und Veranstaltungen teilzunehmen, z. B. mit Freunden oder der Familie spazieren zu gehen, sich um Kinder und Enkelkinder zu kümmern und allgemein aktiver zu sein, wurde als wichtig erachtet.
- Verbesserte Laune, Selbstvertrauen und mehr Energie sowie eine Linderung der Schmerzen wurden ebenfalls genannt.
- Einige Symptome wurden direkt angeführt, wie z. B. Verbesserungen beim Schlucken/Essen, Herzprobleme und Gewicht.

### *Sozialer Nutzen, den Teilnehmer als am wichtigsten erachten*



## Erwünschte Kommunikation

Mehrere Teilnehmer gaben an, dass sie bereits an Studien teilgenommen und keine Ergebnisse erhalten hatten. Wir schlagen vor, dass eine offene und klare Kommunikation und Information der aktuellen und potenziellen Studienteilnehmer die Rekrutierung von Studienteilnehmern erhöhen und die Erfahrungen der Teilnehmer verbessern könnte.

Die Erwartungen der Teilnehmer sollten so gesteuert werden, dass sie den zeitlichen Ablauf der Studie und die Ergebnisse verstehen und im Falle eines Abbruchs der Studie entsprechende Unterstützung erhalten.

Studiensponsoren, Studienzentren und Patientenorganisationen können dazu beitragen, dass die Informationen weithin verfügbar und zugänglich sind. Weitere Mittel für Initiativen zur Patientenaufklärung sowie für die Kommunikation mit den Fachleuten im Gesundheitswesen könnten ebenfalls dazu beitragen, diese Lücke zu schließen.

# Schlussfolgerungen

***Wir möchten diese Gelegenheit nutzen, um uns bei allen Teilnehmern dieser Umfrage zu bedanken, ohne die diese Untersuchung nicht möglich gewesen wäre.***

Insgesamt haben 1147 Teilnehmer aus 26 Ländern in ganz Europa an der Umfrage teilgenommen. Diese Umfrage bot die Möglichkeit, die Präferenzen der Patienten aus einem breiten Spektrum der FSHD-Gemeinschaft zu verstehen, z. B. aus unterschiedlichen Krankheitsstufen (leicht, mittel und schwer betroffene Patienten), Altersgruppen (von 2 bis 86 Jahren) und Diagnosen (FSHD Typ I und II).

In dieser Studie wurden die wichtigsten Symptome hervorgehoben, die FSHD-Patienten Sorgen bereiten, darunter Muskelschwäche und Mobilitätsprobleme. Diese Symptome spiegelten sich auch in der Frage wider, was die Teilnehmer in künftigen klinischen Studien als erstes angehen möchten.

Die Erwartungen und Meinungen von Menschen mit FSHD und ihren Angehörigen zu klinischen Studien wurden ebenfalls erforscht. Die Teilnehmer betonten die Notwendigkeit klarer Informationen und Kommunikation während ihrer Teilnahme an einer klinischen Studie sowie die Wichtigkeit eines Feedbacks zu den Ergebnissen einer Studie.

Zu den Faktoren, die die Teilnehmer als besonders ermutigend für die Teilnahme an klinischen Studien empfanden, gehörten der Zugang zu neuen Prüftherapien, der Zugang zu Studienergebnissen und die Vorteile für die FSHD-Gemeinschaft.

Zu den Faktoren, die die Teilnehmer am meisten von der Teilnahme an einer klinischen Prüfung abhielten, gehörten die Entfernung zum Studienzentrum, die Angst vor Nebenwirkungen und fehlende Transportmöglichkeiten, um zum Studienzentrum zu gelangen.

Die Ergebnisse dieser Studie sollten Forschern und der Wissenschaft Hinweise auf Bereiche der therapeutischen Forschung geben, die für Menschen mit FSHD wichtig sind. Sie könnten auch dazu dienen, klinische Studien so zu entwickeln und zu konzipieren, dass sie die Patienten bestmöglich einbeziehen und zur Teilnahme bewegen. Die Studie gibt Aufschluss über die Symptome, die für die Patienten am wichtigsten sind, sowie über die Lücken in den Therapien, die Menschen mit FSHD derzeit angeboten werden.