L'importance des registres locaux et nationaux pour la Sclérose Latérale Amyotrophique

Création du registre « Vaud + » R2MMN et étude épidémiologique locale

Dr Beatrice Pizzarotti
Cheffe de Clinique
Service de Neurologie, Département de Neurosciences Cliniques
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Lausanne

Journée SLA Suisse, Olten, 16.10.2026

Plan

01 Qu'est-ce qu'un registre ?

02 Pourquoi des registres dans les maladies rares ?

03 Registres nationaux et consortiums internationaux

04 Création du registre local « Vaud+» R2MMN

05 Épidémiologie, fin de vie et génétique

01

Qu'est-ce qu'un registre ?

Définition

Un registre est un recueil **systématique, continu et standardisé** de données sur **tous les cas** d'une maladie dans une **population définie**, dans un but de surveillance, de recherche et de planification.

Population définie

Maladie,zone géographique et période précises

Données standardisées

Variables et définitions communes

Recueil continu

Suivi dans le temps, mises à jour

Finalité claire

Surveillance, recherche, santé publique

Registre populationnel vs cohorte hospitalière

Cohorte hospitalière

- Patients vus dans un centre de référence
- Possible biais de sélection (plus jeunes, formes lentes, référés)
- Survie souvent surestimée
- Facile à mettre en place

Registre populationnel

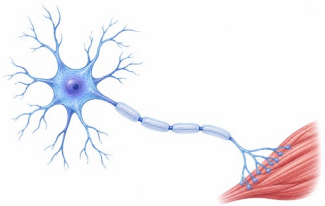
- Tous les cas d'une zone géographique définie
- Sources multiples (hôpitaux, neurologues installés, MG, EMS…)
- Dénominateur connu → taux calculables
- Laborieux à mettre en place

02

Pourquoi des registres dans les maladies rares ?

L'exemple de la SLA

La SLA : une maladie rare



2-3 /100 000/an

Incidence en Europe

5.7 /100 000

Prévalence

2-5 ans

Survie médiane depuis les symptômes

- Peu de cas par centre : aucune institution seule n'atteint des effectifs suffisants
- Grande hétérogénéité clinique et génétique, évolution rapide
- **→ il faut mettre en commun les données, de façon exhaustive et standardisée**

Ce que les registres apportent

Épidémiologie

Incidence, prévalence, survie, tendances temporelles et géographiques

Étiologie et génétique

Facteurs environnementaux, formes familiales, génotype–phénotype

Organisation des soins

Besoins : ventilation, gastrostomie, soins palliatifs, fin de vie

Recherche clinique

Recrutement pour essais ; cohortes représentatives ; données de vie réelle

03

Registres nationaux et consortiums internationaux

Une architecture à plusieurs niveaux

Du local à l'international

Local / régional

Exhaustivité, phénotypage fin, proximité avec les cliniciens (sources multiples pour la détection des cas)

Ex. PARALS (Piémont–Vallée d'Aoste), ERRALS (Emilia Romagna), SLAP (Puglia), SMNDR (Ecosse)

National

Effectifs, comparaisons inter-régionales, pilotage de santé publique

Ex. Irlande, Angleterre, Etats Unis, (Chine), (Japon)

Consortiums internationaux

Puissance statistique, génétique, essais cliniques, harmonisation

Ex. EURALS , ENCALS, TRICALS, Project MinE, LAENALS

Caractéristiques d’un réseau de registres

Harmonisation

Jeu minimal de variables commun, mêmes critères diagnostiques

Gouvernance & éthique

Consentement, protection des données, accords de partage

Infrastructure

Base de données sécurisée, interopérable, contrôle qualité

Partenaires

Centres, neurologues, associations de patients, financeurs

04

Création du registre local « Vaud+» R2MMN

Canton de Vaud et régions limitrophes (Valais, Neuchâtel, Fribourg, Génève)

Genèse et objectifs

Pourquoi R2MMN ? *Absence de données populationnelles locales, absence de structure pour études de recherche*

Principal	*Epidémiologie SLA en Suisse Romande*
Secondaires	*1. Trajectoires de fin de vie et recours au suicide assisté* *2. Caractérisation formes génétiques*
À terme	*Intégration dans un registre national et dans consortium européen, étude des porteurs asymptomatiques de mutations génétiques*

Méthodologie

Zone & population	*Vaud (CHUV, HRC, GHOL), Genève (HUG), Valais (HVS), Fribourg (HFR), Neuchatel (RHNE); population de référence : 2 208 750 habitants (source OFS)*
Période	*01.01.2027 - ….. ; recueil rétrospectif pour patients CHUV du 01.01.2023 à l'ouverture du registre, prospectif par la suite*
Sources de cas	*CHUV et hôpitaux régionaux avec services de Neurologie collaborant au projet*
Critères	*Critères diagnostiques El Escoral pour phase rétrospective, Gold Coast pour phase rétrospective et prospective; âge > 18 ans; signature du consentement générale et/ou spécifique*
Variables	*Démographie, phénotype clinique au diagnostic, génétique et familiarité, fin de vie*
Éthique & données	*Consentement spécifiques, plateforme (ex. REDCap) du registre en voie de finalisation. Autorisation CER-VD en cours de soumission.*

Défis rencontrés

Exhaustivité

Maladie rare avec confirmation diagnostique et suivi en centres spécialisés

Consentement

Patients décédés art.34, patients sans signature du consentement contactés à nouveau, consentements adaptés si impossibilité d'écrire

Réseau

Implication neurologues dans les hôpitaux régionaux et en cabinet

Ressources

Financement projet grâce à la Fondation Recherche en Biologie et Médecine, temps de médecin coordinateur, data manager et assistant de recherche clinique.

Fondation pour la recherche en biologie et médecine

05

Épidémiologie, fin de vie et génétique

Fondation pour la recherche en biologie et médecine

Trois axes complémentaires



Épidémiologie

- Premières données populationnelles locales
- Planification des ressources
- Comparaison aux registres européens



Fin de vie

- Soins palliatifs, directives anticipées
- Assistance au suicide : contexte Suisse spécifique
- Données rares dans la littérature



Génétique

- Formes familiales et sporadiques
- Gènes majeurs : C9orf72, SOD1, TARDBP, FUS
- Thérapies ciblées → identifier les porteurs

Fin de vie et assistance au suicide

Pourquoi l'étudier ?

- En Suisse, l'assistance au suicide est légalement possible (art. 115 CP) et organisée par des associations.
- La représentation des patients SLA méconnue parmi les demandes.
- Peu de données populationnelles : fréquence, profil, trajectoires.
- Enjeu pour la qualité des soins palliatifs et l'anticipation.

Questions du registre

Lieu et circonstances du décès

Directives anticipées, suivi palliatif

Recours à l'assistance au suicide

Génétique

C9orf72	SOD1	TARDBP	FUS
33% cas familiaux *5% cas sporadiques*	*15% cas familiaux* *2% cas sporadiques*	*4% cas familiaux* *1% cas sporadiques*	*3% cas familiaux* *0.5% cas sporadiques*

Pourquoi dans un registre ?

- Thérapies ciblées (ex. tofersen pour SOD1)
- Identification porteurs en phase asymptomatiques/ prodromales pour participation aux trials
- Conseil génétique pour les familles
- Contribution aux consortiums (ex. Project MinE)

Messages clés et perspectives

1. Dans une maladie rare comme la SLA, les registres sont fondamentaux pour récolter des données fiables et mieux comprendre la maladie

2. Local, national et international sont complémentaires : exhaustivité d'un côté, puissance de l'autre

3. *R2MMN: projet en voie de lancement prise de contact avec une structure de référence en Suisse Romande*

Merci de votre attention

Questions ?

[Remerciements : Prof Patrik Michel, Prof Marite Thöaudin, öquipe plateforme multidisciplinaire SLA CHUV, participants, patients et proches, Fondation Recherche Biologie et Médecine

CHUV Unil.

Fondation pour la recherche en biologie et médecine

Bibliographie

- A Descriptive Review of Global Real World Evidence Efforts to Advance Drug Discovery and Clinical Development in Amyotrophic Lateral Sclerosis, Cook et al., *Frontiers in Neurology 2021*, https://doi.org/10.3389/fneur.2021.770001
- Global Prevalence and Incidence of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Systematic Review, Wolfson et al., *Neurology 2023*, https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000207474
- Secular Trends of Amyotrophic Lateral Sclerosis The Piemonte and Valle d'Aosta Register, Chiò et al., *JAMA Neurology 2017*, https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2017.1387
- Multicentre, prospective registry study of amyotrophic lateral sclerosis in mainland China (CHALSR): study protocol, He at al., *BMJ Open 2020*, https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-042603
- Epidemiologic Trends of Amyotrophic Lateral Sclerosis in Ireland, 1996–2021, McFarlane at al., *Neurology 2023*, https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000207797
- The National ALS Registry: A Recruitment Tool for Research, Malek et al., *Muscle Nerve 2014*, https://doi.org/10.1002/mus.24421
- Comprehensive analysis platform to understand, remedy, and eliminate amyotrophic lateral sclerosis (CAPTURE ALS): Study protocol for a Canadian multicenter, multimodal, longitudinal observational study, Saunders et al., *PloS ONE 2025*, https://doi.org/10.1371/journal.pone.0332430
- Epidemiological, Clinical and Genetic Features of ALS in the Last Decade: A Prospective Population-Based Study in the Emilia Romagna Region of Italy, Gianferrari et al., Biomedicines 2022, https://doi.org/10.3390/biomedicines10040819
- The Scottish motor neuron disease register: a prospective study of adult onset motor neuron disease in Scotland. Methodology, demography and clinical features of incident cases in 1989, Hern et al., *l of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry 1992*, https://doi.org/10.1136/jnnp.55.7.536
- The Motor Neuron Disease Register for England, Wales, and Northern Ireland: Protocol for a Population Register, Biondi et al., *JMIR Res Protoc 2026*, https://doi.org/10.2196/86458