

[Revue professionnelle >](#)

Le registre suisse des maladies rares : une plateforme de recherche nationale



Anne Tscherter

Michaela Fux
Goutaki Myrofora
Cheryl von Arx
Natalie S. Bayard
Rahel Kuonen
Loredana D'Amato Sizonenko
Hans H. Jung
Adrian Spoerri
Agnes Nienhaus
Jean-Marc Nuoffer
Christel Tran
Alfred Wiesbauer
Andreas Wörner
Matthias R. Baumgartner
Claudia E. Kuehni

28.11.2024

🇨🇭 L'article original a été rédigé en [allemand](#).

Anne Tschertter et Michaela Fux sont toutes deux premières auteures.

Matthias R. Baumgartner et Claudia E. Kühni se partagent la responsabilité de la rédaction finale.

Introduction

En Suisse vivent environ 580 000 personnes avec une maladie rare, à propos desquelles existent de grosses lacunes de connaissance. Cet article présente les informations les plus importantes sur le Registre suisse des maladies rares, créé pour combler ces lacunes.

Maladies rares : globalement fréquentes

En Europe, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins de 50 personnes sur 100 000⁽¹⁾. Actuellement sont connues environ 8 000 maladies rares. Parmi les plus fréquentes figure la mucoviscidose, avec une incidence actuelle de 34 personnes sur 100 000 en Suisse⁽²⁾. La plupart des maladies rares sont beaucoup plus rares. Au total jusqu'à 6% de la population mondiale sont atteints d'une maladie rare⁽³⁾. Pour la Suisse cela représente plus de 500 000 personnes, une part considérable de la population⁽⁴⁾.

Les données sur les maladies rares sont minces

Bien que les maladies rares soient, dans leur ensemble, fréquentes et significatives pour le système de santé, les données épidémiologiques précises pour la Suisse font défaut. Certaines maladies rares sont difficiles à diagnostiquer, ce qui peut entraîner une estimation erronée de leur fréquence. De plus, les diagnostics de maladies rares sont, jusqu'à présent, enregistrés dans les statistiques officielles, statistiques hospitalières et des causes de décès à l'aide du système ICD-10 (Classification internationale des maladies et des problèmes de santé connexes, 10e révision). Cependant, l'ICD-10 est insuffisant pour une classification précise des maladies rares. De nombreuses maladies n'ont pas leur propre code ICD-10, par exemple la dyskinésie ciliaire primitive (DCP)⁽⁵⁾. Pour d'autres maladies le code est imprécis. Les différents types de déficits immunitaires du système du complément sont, par exemple, regroupés sous un même code⁽⁶⁾. Un autre exemple sont les dystrophies musculaires, regroupées sous le code G71.0, alors qu'on connaît plus de 40 mutations génétiques⁽⁷⁾. L'insuffisance de la prise en compte des maladies rares dans les statistiques et bases de données officielles conduit à une mauvaise évaluation de la fréquence de ces maladies, car les patient·e·s n'apparaissent pas tou·te·s dans les systèmes de santé. Cela entraîne également des difficultés pour la prise en charge des coûts par les assurances maladie ainsi que la vérification des résultats des traitements. La 11e révision, ICD-11, est un peu plus spécifique pour les maladies rares que l'ICD-10 mais reste encore largement insuffisante, et son introduction en Suisse n'est pas encore prévue concrètement.

Nomenclature Orphanet

Orphanet (www.orpha.net) est la principale base de données internationale de référence pour les maladies rares, accessible aux professionnel·le·s de la santé, chercheurs et décideurs, chercheuses et décideuses du monde entier. Orphanet a développé et assure la gestion du code ORPHA, une nomenclature uniforme pour les maladies rares. À chaque maladie rare est attribué un code ORPHA spécifique. Ces codes ORPHA ne servent pas seulement de référence pratique, mais créent également un langage commun que tous les professionnel·le·s de la santé à travers le monde peuvent comprendre et utiliser.

Pour reprendre les exemples cités : la DCP est codée sous ORPHA:244. Au lieu d'un seul code ICD-10 pour les déficits immunitaires du système du complément, ils sont divisés en deux groupes de maladies comprenant chacun cinq maladies, chaque maladie ayant son propre code ORPHA (figure 1). Le code ORPHA permet de comptabiliser les maladies rares dans les systèmes d'information de la santé et simplifie la recherche. Tous les hôpitaux universitaires suisses et de nombreux hôpitaux cantonaux utilisent maintenant non seulement les codes ICD-10, mais également le code ORPHA correspondant.

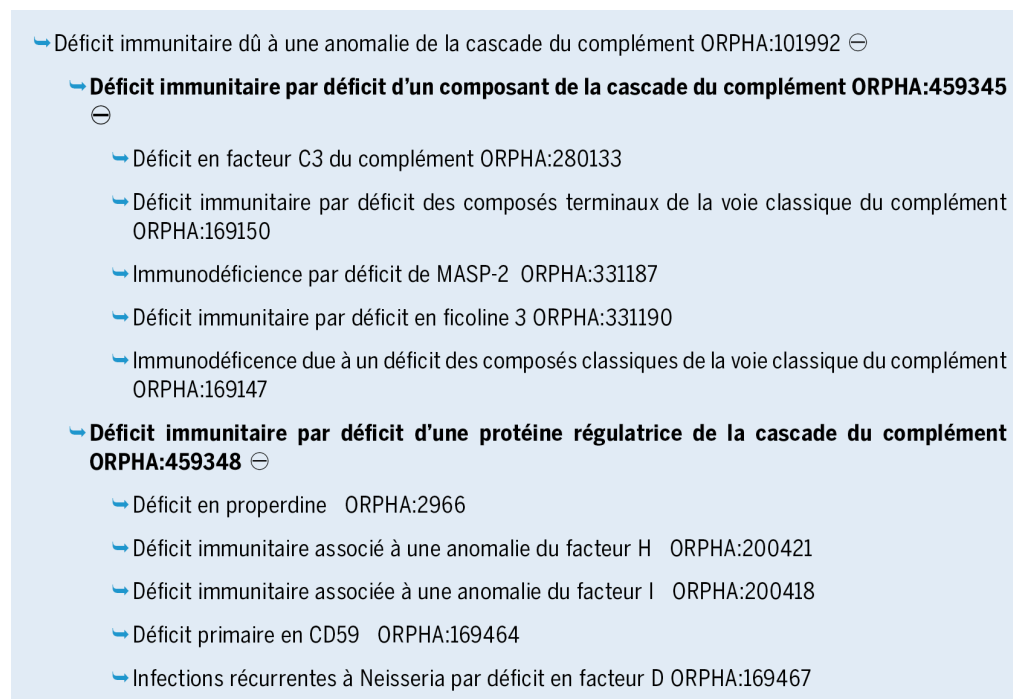


Figure 1. Classification Orphanet des déficits immunitaires avec trouble des voies d'activation du complément. Source <https://www.orpha.net> <<https://www.orpha.net>>

Mesures au niveau politique

En raison de la prise de conscience croissante des défis liés aux maladies rares, le Conseil fédéral a adopté en 2014 le Concept national maladies rares et son plan de mise en œuvre, incluant la création d'un registre national⁽⁸⁾. Ainsi était établi le cadre politique pour la mise en œuvre du Registre suisse des maladies rares (RSMR).

Un groupe de travail interdisciplinaire composé de médecins, d'épidémiologistes, de statisticien·ne·s et de personnes concernées a ensuite élaboré le concept pour le registre national. Celui-ci a été soumis en 2017 à une large consultation de divers acteurs et actrices du système de santé et a été approuvé par la commission cantonale d'éthique de Berne (KEK BE-2017-02313).

Le RSMR, une opportunité pour la recherche et la politique de santé

Les registres de maladies rares basés sur la population sont essentiels pour promouvoir la recherche, répondre aux questions de politique de santé et donc améliorer la situation des personnes concernées. Pour la plupart des maladies rares il n'existe en Suisse pas de registre spécifique. De plus les registres existants ne sont guère interopérables, car ils utilisent des éléments et des structures de données différents. Cela rend impossible la centralisation des ressources et d'obtenir d'une vue d'ensemble des maladies rares en Suisse.

Le RSMR vise à collecter de manière aussi complète et standardisée que possible les données relatives à **toutes** les maladies rares en Suisse, tout en garantissant l'interopérabilité avec les registres nationaux et internationaux. Les registres de maladies rares existants peuvent également bénéficier des structures du RSMR. Les objectifs très larges et la conception modulaire du RSMR offrent un cadre approprié pour faciliter la recherche et permettre des décisions fondées sur l'évidence dans le domaine de la politique de santé.

Objectifs du RSMR

- Collecter des données épidémiologiques (incidence, prévalence, évolution, survie, mortalité)
- Recueillir des données essentielles sur les soins de santé (centres de diagnostic, centres de traitement)
- Créer une plateforme de recherche pour les études cliniques, épidémiologiques, translationnelles et fondamentales
- Faciliter la participation des personnes concernées aux études
- Harmoniser les données et relier les registres spécifiques existants
- Assurer l'interopérabilité et la collaboration avec les registres internationaux
- Créer un réseau de communication pour les personnes concernées et les médecins.

Vue d'ensemble du RSMR

Le RSMR est placé sous l'égide de la Coordination nationale des maladies rares (kosek, www.kosekschweiz.ch/ <http://www.kosekschweiz.ch/>). Le RSMR est organisé en consortium, réunissant des représentant·e·s de tous les hôpitaux universitaires, des hôpitaux cantonaux impliqués, de kosek, d'Orphanet et de ProRaris, Alliance maladies rares – Suisse.

Un comité de patient·e·s ainsi que d'autres organes de soutien sont en cours de création. La structure organisationnelle est disponible sur le site du RSMR (www.raredisease.ch <http://www.raredisease.ch/>). La base de données du RSMR est hébergée à l'Institut de médecine sociale et préventive (ISPM) de l'Université de Berne, au sein de SwissRDL, le centre de compétence pour les registres médicaux.

Utilité du RSMR

L'objectif du RSMR est de fournir des données précises sur la prévalence des maladies rares en Suisse, d'évaluer la qualité des soins et d'identifier les lacunes dans le système de santé. Il facilite également la recherche nationale et internationale sur les maladies rares en permettant aux médecins d'identifier des patient·e·s pour des études épidémiologiques et cliniques. Par des enquêtes le RSMR peut évaluer les besoins des patient·e·s et les préoccupations du corps médical. Cela permet d'améliorer les traitements et le soutien aux personnes atteintes de maladies rares.

Quels patient·e·s sont enregistré·e·s ?

Le RSMR est un registre national destiné à **toutes** les maladies rares. L'objectif est d'enregistrer toutes les personnes résidant ou étant en traitement en Suisse, ayant un diagnostic confirmé ou une suspicion forte de maladie rare. Il n'y a pas de limite d'âge et l'inscription est volontaire. Les patient·e·s peuvent s'inscrire au RSMR soit par l'intermédiaire de leur médecin traitant·e, soit directement via le portail en ligne du RSMR (figure 2).

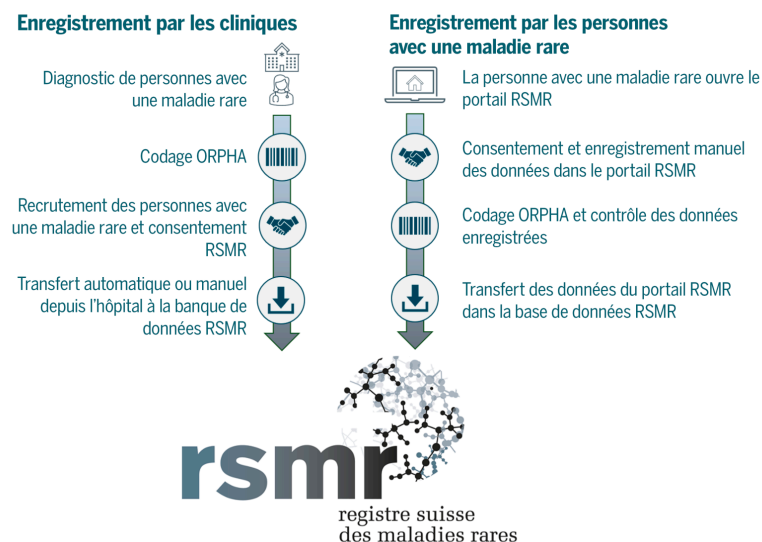


Figure 2. Processus de demande d'enregistrement et de transmission des données.

Comment les médecins peuvent-ils/elles inscrire des patient·e·s ?

L'inscription des patient·e·s au RSMR se fait en quelques étapes simples :

1. **Identification** : les médecins traitant·e·s identifient les patient·e·s atteint·e·s de maladies rares.
 - a. Peuvent être incluses les personnes nouvellement diagnostiquées, diagnostiquées antérieurement, ainsi que celles ayant une suspicion de maladie rare.
 - b. Le portail en ligne Orphanet (www.orpha.net <http://www.orpha.net/>) permet de vérifier si la maladie est considérée comme rare.
2. **Code ORPHA** : Le personnel médical (médecins, chargé·e·s de codage médical) détermine le code ORPHA. Tous les codes ORPHA valides sont disponibles sur Orphanet (www.orpha.net <http://www.orpha.net/>).
3. **Information** : Le personnel médical informe les patient·e·s sur le RSMR et obtient leur consentement éclairé spécifique à l'étude.
 - a. Les documents d'information pour les patient·e·s et les formulaires de consentement (pour enfants, adolescents, adultes, parents, représentant·e·s légaux/légales) peuvent être téléchargés depuis le site du RSMR (www.raredisease.ch <http://www.raredisease.ch/>) ou demandés par e-mail (srdr.ispm@unibe.ch) ou par téléphone (+41 31 687 48 87).
 - b. Les patient·e·s peuvent être informé·e·s et recruté·e·s par les cliniques et médecins soit lors d'une consultation, soit par courrier. Des exemples de lettres d'information peuvent être obtenus auprès du RSMR. Les formulaires de consentement signés sont conservés dans la clinique respective. Si cela n'est pas possible, ils peuvent être transmis de manière sécurisée au RSMR, p.ex. en les téléchargeant dans la base de données du RSMR.
4. **Transmission des données** : Le personnel médical transmet les données pertinentes au RSMR selon le statut du consentement (voir le chapitre suivant).

Comment les patient·e·s peuvent-ils être inscrit·e·s ?

- Le/la médecin identifie les personnes concernées
- Le personnel médical effectue le codage ORPHA
- Le personnel médical informe les personnes concernées
- La personne concernée donne son consentement ou le refuse
- Les données sont ensuite transférées par transfert de données automatisé ou saisies manuellement par le/la médecin via une application en ligne.

Les personnes vivant avec une maladie rare, ou leurs parents, tuteur·e ou représentant·e légal·e, peuvent aussi s'inscrire eux- ou elles-mêmes ou inscrire leur enfant/la personne représentée via le portail en ligne d'auto-inscription.

Quelles données sont collectées par le RSMR?

L'ensemble de données du RSMR a été développé d'après les recommandations de l'*European Platform on Rare Disease Registration* (EU RD) (https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en>). Pour les patients qui acceptent l'inscription au RSMR, il comprend les données de base avec des informations personnelles et médicales.

Données de base :

- **Informations personnelles** : nom, sexe, date de naissance, coordonnées du patient ou de la patiente et, le cas échéant, des parents ou du/de la représentant·e légal·e, ainsi que la confirmation que le consentement a été obtenu. Ces données identifiantes sont nécessaires pour associer des informations ultérieures à la bonne personne et pour inviter les patient·e·s à participer à des études ou les informer des résultats.
- **Informations médicales** : désignation de la maladie, code ORPHA, informations diagnostiques, le cas échéant les gènes et mutations en question.
- **Informations sur le/la médecin traitant·e ou la clinique.**
- Informations sur la participation à d'**autres registres** (p.ex. un registre clinique spécifique à une maladie).

Les patient·e·s peuvent retirer leur consentement à tout moment en informant le RSMR ou leur médecin. Dans ce cas, le RSMR conserve un ensemble minimal de données avec les informations mentionnées ci-après :

Ensemble de données minimal :

- **Informations personnelles** : sexe, année de naissance, confirmation du refus ou du retrait du consentement.
- **Informations médicales** : désignation de la maladie, code ORPHA, année du diagnostic et statut vital
- **Données du/de la médecin traitant·e ou de la clinique.**

Le RSMR souhaite enregistrer à l'avenir non seulement les patients qui ont donné leur consentement, mais aussi ceux qui n'ont pas répondu à l'invitation de leur hôpital à participer au RSMR mais qui ont signé un consentement général. Le RSMR n'enregistre aucune donnée de patient·e·s qui refusent activement de participer au registre.

Les données peuvent être transmises par les hôpitaux universitaires, les hôpitaux cantonaux et d'autres hôpitaux, les cabinets privés, ainsi que par d'autres registres spécifiques à certaines maladies.

Après l'inscription : comment les données sont-elles transmises ?

Il existe actuellement deux modalités de transmission des données, selon les ressources de l'institutions concernée :

Transfert automatique de données :

Les responsables informatique de l'hôpital adaptent le système informatique interne pour permettre l'intégration des données RSMR dans le système d'information clinique de l'hôpital, notamment en créant un champ pour le code ORPHA et pour le consentement du/de la patient·e. Est ensuite programmé un service web permettant le flux de données entre le service informatique de l'institution et le RSMR. Les données sont transférées automatiquement, à intervalles réguliers, via le service en ligne directement au RSMR, assurant un transfert de données continu.

Saisie manuelle des données :

La clinique ou le cabinet médical demande par e-mail les droits d'accès à l'application en ligne du RSMR. Le RSMR examine la demande et crée une zone d'accès spécifique pour l'institution demandeuse. Une fois les données saisies, elles sont transmises au RSMR par un simple clic. La confidentialité des données est garantie, l'utilisateur·trice n'ayant accès qu'aux données de sa propre institution. Cette méthode est particulièrement adaptée aux cliniques et cabinets qui prennent en charge un grand nombre de patient·e·s atteint·e·s de maladies rares. Pour les cabinets avec peu de patient·e·s, le RSMR cherche des solutions simplifiées.

Bien que le RSMR ait été approuvé en 2017 par la Commission d'éthique du canton de Berne en tant que projet de recherche, nous avons décidé d'ajuster la structure de l'approbation éthique concernant le transfert de données, afin de prendre en compte le grand nombre de cliniques impliquées et les nombreux projets de recherche potentiels. Actuellement, nous travaillons à obtenir un avis consultatif des commissions d'éthique suisses (swissethics), un processus recommandé pour les registres nationaux. Cela garantit que toutes les exigences légales et éthiques, y compris les réglementations sur la protection des données, soient respectées lors de la collecte et l'enregistrement des données. Le transfert de données des hôpitaux vers le registre, actuellement suspendu, reprendra après l'obtention de cet avis consultatif. Pendant ce temps, les personnes atteintes d'une maladie rare peuvent toujours s'inscrire directement via le portail en ligne du RSMR.

Auto-enregistrement pour les personnes vivant avec une maladie rare

Actuellement, l'auto-enregistrement pour les personnes concernées est possible à l'aide d'un formulaire papier. Les intéressés peuvent contacter directement les collaborateurs ou collaboratrices du RSMR. Les informations fournies sont ensuite validées et complétées en collaboration avec le/la médecin traitant·e.

En outre a été développé un portail en ligne qui est opérationnel depuis l'été 2024. Cela permettra aux personnes vivant avec une maladie rare, ou à leurs parents ou tuteur·e·s, de s'enregistrer elles-mêmes ou d'enregistrer leur enfant ou la personne sous tutelle, après avoir reçu les informations sur le RSMR et signé le formulaire de consentement. Dans ce portail en ligne les participant·e·s seront invité·e·s à saisir leurs données, comme décrit dans Ensemble de données de base minimal.

Cette option d'auto-enregistrement permet aux personnes touchées par une maladie rare, ainsi qu'à leurs familles, de contribuer directement au registre, de rester informées et de participer activement à la recherche sur les maladies rares.

Les possibilités de recherche du RSMR

Structure modulaire de la base de données RSMR

Les données RSMR permettent une description directe de la fréquence de toutes les maladies rares en Suisse. Il est par exemple possible, grâce aux codes ORPHA et à la date de diagnostic, de calculer l'incidence du «Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)» et d'identifier les centres de traitement. Un registre aussi complet que possible permettra d'obtenir des estimations plus précises de la prévalence. La collaboration avec tous les acteurs concernés, les cliniques et les cabinets qui diagnostiquent et traitent des patient·e·s avec des maladies rares, est donc essentielle.

Le caractère modulaire de la base de données permet également de réaliser des études complémentaires de manière efficace et rentable :

Appariement de données : les données de base peuvent être enrichies en le reliant à des ensembles de données existants provenant de statistiques officielles ou de projets de recherche⁽⁹⁾. Quelques exemples d'analyses potentielles du Registre du cancer de l'enfant, qui effectue de telles connexions depuis des années :

- En liant les données à la statistique des causes de décès de l'Office fédéral de la statistique (OFS), il est possible de réaliser des analyses de survie (survival analysis)⁽¹⁰⁾
- Le lien avec les données socioéconomiques de la Swiss National Cohort permet d'étudier l'influence du statut socioéconomique sur la probabilité de survie⁽¹¹⁾.
- Le lien entre lieu de résidence et expositions environnementales permet p.ex. d'étudier l'impact de la pollution de l'air sur l'incidence ou l'évolution de certaines maladies⁽¹²⁾.
- Les données anthropométriques issues des systèmes d'information clinique des hôpitaux pédiatriques permettrait d'analyser l'évolution du poids chez les enfants atteints de maladies rares^(13,14).

Études complémentaires : les données de base du RSMR enrichies par des données collectées de routine lors de consultations, par exemple fonctions pulmonaires ou tests auditifs^{15,16)}, permettraient d'examiner des questions spécifiques lors de recherches sur certaines maladies ou groupes de maladies. Le RSMR peut identifier et recruter pour des études des patient·e·s répondant à des critères d'inclusion spécifiques (p.ex. diagnostics, âge, région). Cela offre p.ex. aux chercheurs et chercheuses la possibilité de collecter des données sur les PRO (Patient-Reported Outcomes)⁽¹⁷⁾ ou de mener des études cliniques avec de nouveaux médicaments. Les projets de recherche intégrés au RSMR nécessitent généralement une autorisation éthique distincte.

Quels sont les critères d'inclusion ?

Toute personne qui :

- a un diagnostic confirmé de maladie rare

ou

- a une forte suspicion de maladie rare

et

- réside en Suisse

ou

- suit un traitement en Suisse.

Il n'y a pas de limite d'âge.

Les maladies rares sont répertoriées sur Orphanet (www.orpha.net).

FAIR Data :

Les données du RSMR sont disponibles selon le principe **FAIR** (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable) pour études nationales et internationales⁽¹⁸⁾. Aucune donnée identifiante n'est transmise. Afin d'assurer la transparence et l'efficacité du partage de données, la kosek et le comité de direction du RSMR ont défini des règles et des processus clairs pour l'accès et l'échange des données. Pour accéder aux données, une demande doit être soumise au RSMR. Elle est examinée en collaboration avec des expert·e·s des maladies rares concernées et les personnes affectées. Les institutions ayant fourni des données au RSMR sont informées des demandes de tiers.

Perspective d'avenir

Contrairement à l'enregistrement des cancers, il n'existe actuellement pas de base légale pour l'enregistrement systématique des maladies rares. Cela signifie que la déclaration des patient·e·s par les médecins est volontaire. Un droit d'opposition, comme celui prévu pour l'enregistrement des cancers, simplifierait considérablement ce processus et améliorerait l'exhaustivité des données collectées. Un pas positif vers une base légale a été franchi avec l'adoption en 2022, par le Conseil des États et le Conseil National, de la motion 21.3978 « Pour un financement durable de projets de santé publique du concept national maladies rares ». Cette motion charge le Conseil fédéral de créer une base légale pour le Concept national maladies rares. Kosek, Orphanet Suisse, ProRaris et le RSMR collaborent à l'élaboration d'une stratégie commune pour promouvoir la mise en œuvre de cette base légale.

L'essentiel pour la pratique :

- Les maladies rares, prises dans leur ensemble, sont fréquentes et nécessitent une attention particulière.
- Le RSMR est une plateforme de recherche sur les maladies rares en Suisse, qui sert de référence pour les médecins, les chercheurs et chercheuses, les patient·e·s, les autorités et les responsables politiques.
- Orphanet est une source d'information importante sur les maladies rares (www.orpha.net <<http://www.orpha.net/>>), mise à jour régulièrement.

Une base légale pour les maladies rares est urgente et doit être élaborée de manière ciblée, en respectant les besoins des patientes et patients.

Remerciements

Nous remercions les collaboratrices et collaborateurs des Cliniques universitaires, Hôpitaux cantonaux, Centres pour maladies rares et Centres de référence pour la collaboration constructive. Nous remercions Chantal Kuske et Lara Hostettler, collaboratrices du RSMR, pour leur travail et leur soutien du RSMR. Tout comme nous remercions les collaboratrices et collaborateurs de kosek, ProRaris et Orphanet, qui ne sont pas mentionné·e·s en tant qu'auteur·e·s, ainsi que les personnes concernées qui ont soutenu le RSMR.

Correspondance

Schweizer Register für Seltene Krankheiten
Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM), Universität
Bern
Mittelstrasse 43
3012 Bern
Schweiz
041 31 687 48 87

Contributions des auteurs

C. Kuehni et M. Baumgartner ont développé le concept du registre. C. von Arx dirige le registre. A. Tschertter, M. Fux, M. Goutaki et N. Bayard ont rédigé le texte. Tous les auteurs ont commenté et relu le manuscrit. C. Kuehni et M. Baumgartner portent la responsabilité définitive du contenu.

Références

1. Moliner AM, Waligora J. Chapter 30 The European Union Policy in the Field of Rare Diseases. In: Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview; 2017. p. 561-587.
2. Barben JP, Pedersen ESL, Berger D, Rueegg CS, Sanz J, Sluka, et al. Zehn Jahre Neugeborenen-Screening auf zystische Fibrose in der Schweiz. Swiss Medical Forum 2023;23(05):871-874.
3. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics 2020;28(2):165-173.
4. Bochud M PF. Estimating the prevalence and the burden of rare disease in Switzerland: a short report. Institute of Social and Preventive Medicine 2014.
5. Goutaki M, Eich MO, Halbeisen FS, Barben J, Casaulta C, Clarenbach C, et al. The Swiss Primary Ciliary Dyskinesia registry: objectives, methods and first results. Swiss Med Wkly. 2019 Jan 13;149:w20004.
6. Botto M, Kirschfink M, Macor P, Pickering MC, Würzner R, Tedesco F. Complement in human diseases: Lessons from complement deficiencies. Molecular Immunology 2009;46(14):2774-83.
7. Mercuri E, Bonnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies. Lancet 2019;394(10213):2025-2038.
8. Switzerland TFO. Nationales Konzept Seltene Krankheiten; 2014.
9. Skrivankova V, Zwahlen M, Adams M, Low N, Kuehni C, Egger M. Spatial epidemiology of gestational age and birth weight in Switzerland: census-based linkage study. BMJ Open. 2019;9(10):e027834.
10. Schindler M, Belle FN, Grotzer MA, von der Weid NX, Kuehni CE. Childhood cancer survival in Switzerland (1976-2013): Time-trends and predictors. Int J Cancer. 2017;140(1):62-74.
11. Adam M, Rueegg CS, Schmidlin K, Spoerri A, Niggli F, Grotzer M, et al. Socioeconomic disparities in childhood cancer survival in Switzerland. Int J Cancer. 2016;138(12):2856-2866.

12. Spycher BD, Feller M, Rösli M, Ammann RA, Diezi M, Egger M, et al. Childhood cancer and residential exposure to highways: a nationwide cohort study. *Eur J Epidemiol.* 2015;30(12):1263-1275.
13. Belle FN, Wenke-Zobler J, Cignacco E, Spycher BD, Ammann RA, Kuehni CE, et al. Overweight in childhood cancer patients at diagnosis and throughout therapy: A multicentre cohort study. *Clin Nutr* 2019;38(2):835-841.
14. Jaboyedoff M, Rakic M, Bachmann S, Berger C, Diezi M, Fuchs O, et al. SwissPedData: Standardising hospital records for the benefit of paediatric research. *Swiss Med Wkly.* 2021;151:w30069.
15. Otth M, Yammine S, Usemann J, Latzin P, Mader L, Spycher B, et al. Longitudinal lung function in childhood cancer survivors after hematopoietic stem cell transplantation. *Bone Marrow Transplant.* 2022;57(2):207-214.
16. Strebel S, Mader L, Sláma T, Waespe N, Weiss A, Parfitt R, et al. Severity of hearing loss after platinum chemotherapy in childhood cancer survivors. *Pediatr Blood Cancer.* 2022;69(9):e29755.
17. Henzi BC, Baumann D, Erni SJ, Lötscher N, Tschertter A, Klein A. Effects of the COVID-19 Pandemic on Access to Education and Social Participation in Children and Adolescents with Duchenne Muscular Dystrophy in Switzerland. *Neuropediatrics* 2023; 54(04): 287-291
18. Sinaci AA, Núñez-Benjumea FJ, Gencturk M, Jauer ML, Deserno T, Chronaki C, et al. From Raw Data to FAIR Data: The FAIRification Workflow for Health Research. *Methods Inf Med.* 2020;59(S 01):e21-e32.

Informations complémentaires

Traducteur:

Rudolf Schlaepfer

Correspondance:

sdr.ispm@unibe.ch

Auteurs

PD Dr. PhD Anne Tschertter, Forschungsgruppe Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität Bern, Bern

PD Dr. PhD Michaela Fux, Forschungsgruppe Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität Bern, Bern

PD Dr. MD-PhD Goutaki Myrofora, Forschungsgruppe Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität, Bern und Pädiatrische Pneumologie, Medizinische Kinderklinik Inselspital Universitätsspital, Bern

MA PMP Cheryl von Arx, Forschungsgruppe Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität Bern, Bern

Dr. phil. hum. Natalie S. Bayard, Forschungsgruppe Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität Bern, Bern

MSc Rahel Kuonen, PedNet, Inselspital, Universitätsspital, Bern

Prof. Dr. med. Loredana D'Amato Sizonenko, Orphanet Suisse et Centre Médical Universitaire, Service de médecine Génétique, Hôpitaux universitaires de Genève, Genève

Prof. Dr. med. Hans H. Jung, Klinik für Neurologie und Klinisches Neurozentrum, Universität Zürich und Universitätsspital, Zürich

Dr. med. Adrian Spoerri, SwissRDL, Medical Registries and Data Linkage, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität, Bern

Frau Agnes Nienhaus, Nationale Koordination Seltene Krankheiten, kosek, Bern

PD Dr. med. Jean-Marc Nuoffer, Zentrum für seltene Krankheiten und Universitätsinstitut für klinische Chemie, Inselspital Universitätsspital, Bern

PD Dr. med. Christel Tran, Service de médecine génétique, Centre des maladies moléculaires, Centre hospitalier universitaire vaudois, Lausanne

Dr. med. dent. Alfred Wiesbauer, ProRaris - Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, Vuarrens

Dr. med. Andreas Wörner, Universitäres Zentrum für seltene Krankheit, Basel und Pädiatrische Rheumatologie, Universitäts-Kindespital beider Basel, Basel

Prof. Dr. med. Matthias R. Baumgartner, Zentrum für seltene Krankheiten und Leiter Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderklinik, Zürich

Prof. Dr. med. Claudia E. Kuehni, Forschungsgruppe Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen, Institut für Sozial und Präventivmedizin, Universität, Bern und Pädiatrische Pneumologie, Medizinische Kinderklinik

Parents Newsletter Protection des
données Mentions légales
Annonces en ligne Contact
médias Contact général Parents
Newsletter Protection des
données Mentions légales



pédiatrie suisse

secretariat@pediatriesuisse.ch

t. +41 26 350 33 44

© 2024 - pediatriesuisse.ch