

Erfolgreicher Start des Alpha-1-KiDS Registers – ein appbasiertes, partizipatives Register für Kinder und Jugendliche mit Alpha-1-Antitrypsinmangel

Einleitung:

Register spielen eine zentrale Rolle für den Erkenntnisgewinn zu seltenen Erkrankungen. Traditionell erfolgt die Dateneingabe – u.a. mit dem Argument der Datenqualität - durch medizinisches Personal. Für ausgewählte Fragestellungen kann die Datenerhebung durch Patienten jedoch eine niedrighschwellige und gleichzeitig möglicherweise valide Alternative darstellen. Dies gilt insbesondere für Erkrankungen, bei denen Familien die relevanten Informationen kennen. Der Alpha-1-Antitrypsinmangel (AATM) ist eine seltene genetische Erkrankung mit im Kindesalter vor allem potenziell schwerer Hepatopathie, bis hin zu Notwendigkeit einer Lebertransplantation. Daten zum natürlichen Verlauf im Kindes- und Jugendalter sind lückenhaft, prognostische Faktoren unzureichend erforscht.

Ziel:

Ziel war die Entwicklung eines innovativen, digitalen Registers für Familien mit Kindern und Jugendlichen mit AATM, um so das Krankheitsverständnis zu verbessern, Prognosefaktoren zu identifizieren, Forschung zu fördern sowie Aufklärung und Empowerment der Familien zu stärken.

Methodik:

Das „Alpha-1-KiDS Register“ ist vollständig digital und wird von den Familien selbst über eine seitens des UKB entwickelte App gepflegt. Nach einmaliger Registrierung und postalischer Verifikation können Eltern in einem Erstmeldebogen relevante Daten zum Krankheitsbild ihres Kindes erfassen. Im Verlauf werden sie halbjährlich zur Eingabe aktueller Informationen gebeten. Jeweils können Laborwerte eingegeben, als Datei hochgeladen oder per Fotoübertragung gemeldet werden. Die Daten werden über einen sicheren Proxyserver in einer REDCap-Datenbank gespeichert.

Ergebnisse:

Seit dem Start im März 2024 bis Mai 2025 haben sich 104 Familien registriert, 66 davon haben für insgesamt 94 Kinder einen Erstmeldebogen und 23 bereits einen Verlaufsbogen ausgefüllt. Die hohe Beteiligung belegt die Akzeptanz des Konzepts bei den Familien.

Schlussfolgerung:

Das Alpha-1-Kids Register zeigt, dass ein appbasiertes, partizipativ strukturiertes Register im Bereich seltener pädiatrischer Erkrankungen technisch umsetzbar und praktikabel ist. Die durch medizinische Laien erhobenen Daten liefern eine neue, partizipative Grundlage für zukünftige Forschung. Die flexible technische Struktur ermöglicht eine Erweiterung um weitere Fragebögen sowie eine Übertragbarkeit auf andere Krankheitsbilder.