

من الذي يمكنه الاشتراك في السجل؟

نرحب بالاشتراك في السجل الإلكتروني للمرضى المصابين بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE من أي فئة عمرية ممن تم التحقق من حالتهم الجينية أو تشخيص حالتهم السريرية بالاعتلال العضلي الجيني.

للتسجيل، يُرجى زيارة موقع الدراسة الإلكتروني:
www.gnem-dmp.com

ما الذي يحدث للبيانات التي يقدمها المصابين بالاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE؟

ستصبح جميع البيانات مجهولة الهوية التي تم جمعها من أجل المجتمع الطبي والأبحاث وكذلك المرضى والعائلات وجمعيات المرضى المتوفرة في صورة بحث أو تقرير علمي، وذلك بناءً على موافقة اللجنة التوجيهية الأعمال أو لجنة الأخلاقيات، حيث إنه من المتوقع أن تقدم هذه البيانات رؤية مستقبلية على المرض، فضلاً عن المساعدة في عمل التجارب السريرية وإجراء الأبحاث التي قد تؤدي إلى تبني استراتيجيات علاجية أفضل.

لماذا يتعين عليّ الاشتراك في السجل؟

من أجل العالم	لتطوير العلاج	من أجل الطبيب	من أجل المريض
 للمساعدة في تحسين معايير الرعاية لجميع المصابين بالاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE	 لمساعدة الباحثين على تصميم (على التوظيف (في التجارب السريرية بصورة أسرع لتحسين الحالات العلاجية الممكنة	 لمساعدة المرضى في التمكن من إهمام المصابين بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE	 للمساعدة في تتبع مسار صحتك الوصول إلى التقارير التي تستعرض البيانات الإصابية بالمرض

قارن نفسك بمجموعة من المرضى غير المصابين بالاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE دون الكشف عن هويتك



التاريخ/الإصدار: يوليو 2016/2

MRCC-UX001-00002

للتسجيل، يُرجى زيارة سجل المصابين بمرض
الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE:
www.gnem-dmp.com

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



لمزيد من المعلومات حول GNEM-DMP، يُرجى
زيارة:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

رقم المُعرف NCT01784679



برنامج رصد مرض الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE (GNEM-DMP)

هو عبارة عن سجل ودراسة تاريخية طبيعية رصدية استباقية من أجل تقييم الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE والاعتلال العضلي الوراثي الأشتمالي للجسم (HIBM)

ما هو مرض الاعتلال العضلي الجيني؟

مرض الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE والمعروف أيضاً باسم الاعتلال العضلي الوراثي الإشمالي للجسم (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM) أو الاعتلال العضلي الاستقبالي رباعي الرؤوس

(Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM) أو الاعتلال العضلي القاصي مع فجوات محفوفة بالمخاطر

(Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV) أو اعتلال نانوكا (Nonaka Myopathy)، أو الاعتلال العضلي الإشمالي

من النوع الثاني

(Inclusion Body Myopathy Type 2, IBM 2) هو مرض عضلي نادر وشديد بطيء التقدم تتسبب فيه التغيرات الحادثة في جين

الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE.

يؤدي مرض الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات GNE إلى ضعف العضلات وضومورها في كل من القدمين والذراعين. إذ عادةً ما تظهر الأعراض الأولية بشكل طبيعي على الشباب (عادةً في بداية العشرين أو الثلاثين)، إلا أنه لوحظ فيما بعد ظهور أعراض متأخرة على بعض المرضى، مبدئياً تحدث زيادة في تعثر القدم وزللهما مصحوبة بصعوبة في صعود الدرج نظراً لتراجع القدم للخلف (تراجع مقدمة القدم بسبب ضعف المصاب).

ومع مرور الوقت، تزداد الحالة سوءاً، وقد تسفر عن ضعف العضلات العلوية للقدم مع صعوبة في صعود الدَرَج والنهوض من وضع الجلوس كل هذا مصحوب بضعف في عضلات اليدين والكثف. ورغم ما سبق، إلا أنه عادةً ما تبقى العضلات رباعية الرؤوس قوية حتى في المراحل المتأخرة. تختلف شدة تطور المرض ومعدل تطوره إلى حد بعيد حتى في الأسرة الواحدة ولكن غالباً ما يفرض الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE عن الإصابة بالعجز وعدم القدرة على التنقل في نهاية العمر. غير أن عضلات القلب والجهاز التنفسي والكلام والبلع عادة ما لا تتأثر بمرض الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE.

نظرة عامة على مجموعة العضلات المتضررة والشائعة في المصابين الذين تم تشخيصهم بمرض الاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE.



تتبعي العضلات رباعية الرؤوس غير متضررة بشكل نسبي.

وعادةً ما تتأثر العضلات الطرفية كذلك التي في اليدين والقدمين بشكل عام قبل مجموعة العضلات الأخرى.

أما العضلات الموجودة في الجزء السفلي من الجسم فهي أول ما يتأثر بشكل عام.

من هم المشاركون؟

يعتبر برنامج رصد المرضى المصابين بالاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE شراكة قائمة بين جامعة نيوكاسل يونيفيرسيتي (بالمملكة المتحدة) وشركة Ultragenyx Pharmaceutical (الولايات المتحدة) المصممة من أجل الارتقاء بالمعرفة الطبية المرتبطة بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE. حيث تضم اللجنة التوجيهية خبراء الاعتلال العضلي الجيني وممثلي مجتمع المرضى للتحقق من قيام الشراكة دائماً بما فيه مصلحة المرضى. لاستعراض قائمة أعضاء اللجنة التوجيهية، يرجى زيارة: www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

منهجيتنا في البحث

لكي نفهم مرض الاعتلال العضلي الجيني GNE؛ يتعين علينا إنشاء برنامج يجمع بين مجموعة البيانات عبر الإنترنت باستخدام السجل مع مجموعة البيانات المسجلة بالعبادة باستخدام الدراسة التاريخية الطبيعية. وهذا من شأنه أن يسمح لنا بجمع بيانات ومعلومات شاملة عن العرض السريري وتطور المرض، حيث ستجمع هذه المعلومات على مدار عدة سنوات.

جمعيات المرضى وتوفير الدعم

في ما يلي قائمة ببعض جمعيات المرضى وتوفير الدعم والتي تضم المصابين بالاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات جين GNE وضومور العضلات.



*Neuromuscular Disease Foundation - (الولايات المتحدة) www.ndf-hibm.org/



*Advancement of Research for Myopathies www.hibm.org



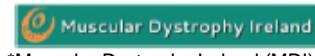
Muscular Dystrophy UK (المملكة المتحدة) www.muscular dystrophyuk.org/



*Associazione Gli Equilibristi HIBM- (إيطاليا) www.gliequilibristi-hibm.org/



*Distal Muscular Dystrophy Patients Association (اليابان) www.npopadm.com



*Muscular Dystrophy Ireland (MDI) www.mdi.ie/



GNE Myopathy In Focus www.gnemypathy.com



*GNE Myopathy International www.gne-myopathy.org/



*Tara Talks GNE Myopathy (الولايات المتحدة) www.taratalksgnemypathy.blogspot.co.uk/

التسجيل في جمعية مرضى الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات GNE عبر الإنترنت

www.gnem-dmp.com

يعتبر تسجيل المريض عبر الإنترنت طريقة لاتباع كيفية تأثير الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات جين GNE (جسدياً وعاطفياً) لأولئك الذين تم تشخيصهم ورصد تحسن حالتهم الصحية فضلاً عن مساعدة الباحثين في تصميم التجارب السريرية والعلاجات الممكنة. كما يتيح السجل للمصابين بمرض الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات جين GNE لتسجيل معلوماتهم (البيانات) الصحية بشكل سري ورصدها بشكل آمن.



من الذي يمكنه المشاركة؟

ليس هناك عوائق عمرية بخصوص من يمكن له المشاركة في التسجيل. ومع هذا، يتعين عليك إجراء تشخيص اعتلال عضلي ناجم عن طفرات جين GNE وأن تقدم بياناتك الطبية وتقديم الموافقة الإلكترونية. حتى ولو كنت مشاركاً في سجل آخر، أو حتى دراسة تاريخية طبيعية أو تجربة سريرية، لا يزال بإمكانك المشاركة.

ما هي المعلومات التي سيتم جمعها؟

ومن خلال الدراسات الاستقصائية الجارية سوف يُطرح عليك أسئلة حول المرض وأدوية التاريخ الطبي بشكل عام، ونوعية الحياة والقدرة على التنقل/ وتشريح العضلات/ والاختبار الجيني (كلما أمكن)، وبعد إتمام عملية التسجيل سوف يتم تخصيص ملف شخصي عبر الإنترنت، حيث يمكنك استعراض كل الدراسات الاستقصائية التي استكملتها عبر مشاركتك.

وسيتم إدخال البيانات/ المعلومات الصحية التي قمت بتسجيلها على سجل GNEM-DMP إلى قاعدة بيانات دولية، والذي يتولى الإشراف عليه جمعية البحوث النظامية الجارية في أوروبا لتقييم وعلاج الأمراض العصبية والعضلية (TREAT-NMD). سوف يتم التعامل مع بياناتك/ معلوماتك الصحية بسرية كما سيتم رصدها على أنها كود مجهول وليس باسمك الشخصي. كما توجد إجراءات متبعة لحماية البيانات في مكانها المخصص لها من أجل حماية المعلومات التي تم إدخالها. كما ستخزين المعلومات الطبية والبيانات الشخصية التي تم جمعها على خادم آمن لما يصل إلى 15 سنة.

سوف يطلب إليك فريق الدراسة الاتصال بعد 6 شهور ثم 12 شهر، ثم الثبات على وتيرة سنوية لما يصل إلى 15 سنة، لكي يظلوا إليك تحديث بياناتك في حال اخترت القيام بذلك.

يرجى التسجيل على الموقع الإلكتروني: www.gnem-dmp.com. لمزيد من المعلومات، يرجى الاتصال بالقادم على الدراسة: HIBM@treat-nmd.eu

*هذه الجمعيات هي عبارة عن قائمة غير مكتملة من جمعيات دعم الأمراض النادرة والتي لا يمكن إحصاءها للرقابة أو التصديق عليها من شركة Ultragenyx Pharmaceutical Inc أو جعلها تابعة لها، والمقصود من إعداد القائمة الأغراض الإعلامية فقط وليس الغرض استبدالها بالمشورة الطبية الاحترافية لرعايتك الصحية. استشر طبيبك أو الممرضة لديك بخصوص أي أسئلة قد تجول بخاطرك حول المرض أو خطة العلاج.