

Кой може да се запише в регистъра?

Ние приветстваме всички записвания в Интернет регистъра за пациенти с GNE миопатия от страна на пациенти от всички възрасти с генетично потвърдена или клинично диагностицирана GNE миопатия

За да се регистрирате, моля, посетете уебсайта на проучването: www.gnem-dmp.com

Какво става с информацията, предоставена от пациентите с GNE миопатия?

Събраните анонимни данни ще бъдат достъпни на медицинската и изследователска общност, на пациентите, техните семейства и организации под формата на научен документ или доклад, след одобрение от Ръководния комитет и Комисията по етика. Очаква се тази информация да даде по-ясна представа за болестта, а това ще помогне за провеждането на клинични изпитвания и изследвания, които биха могли да доведат до по-добри стратегии за лечение.

Защо трябва да се запиша?

Заради Вас - пациентът **Заради Вашия лекар** **Заради разработването на лечение** **Заради света**



За да помогне за проследяване на Вашето здраве

За да имате достъп до доклади, показващи динамиката на заболяването

За да се сравните анонимно с група от неидентифицирани пациенти с GNE миопатия



За да помогнете на лекарите по-добре да ориентират и подпомагат разбирането на пациентите за GNE миопатията



За да помогнете на изследователите по-бързо да проектират клинични изпитвания (и да набират участници в тях)

За да се разработят потенциални лечения



За да помогнете да се подобри стандартът на лечение за всички хора с GNE миопатия



За връзка с нас:
HIBM@treat-nmd.eu

MRCC-UX001-00002

Дата/Версия: юли 2016/2

За да се запишете в Интернет регистъра за пациенти с GNE миопатия, посетете:
www.gnem-dmp.com

За повече въпроси относно Програмата за наблюдение на пациенти с GNE миопатия (GNEM-DMP), моля, посетете:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

ID номер NCT01784679

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



Програма за наблюдение на пациенти с GNE миопатия (GNEM-DMP)

Регистър и проучване за прогнозиране и наблюдение на развитието на болестта, както и за оценка на пациенти с GNE миопатия или наследствена миопатия с телца на включване (HIBM)

Какво представлява GNE миопатия?

GNE миопатия, още известна като наследствена миопатия с телца на включване (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), квадрицепс щадяща миопатия (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), дистална миопатия с обримчени вакуоли (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), миопатия тип Нонака (Nonaka) или миопатия с телца на включване (Inclusion Body Myopathy, IBM) тип 2 е рядко, тежко и бавно прогресиращо генетично заболяване на мускулите, причинено от мутаци на гена GNE.

GNE миопатия (GNEM) води до отслабване и загуба на мускулите на краката и ръцете. Първите симптоми обикновено се проявяват при млади възрастни (обикновено на около двадесет или тридесет години), но при някои пациенти е наблюдавано и по-късно начало. Първоначално се забелязва зачестено препъване и трудности при изкачване на стълби, поради отпускане на стъпалото (увисване на предната част на стъпалото поради слабост).

Състоянието се влошава с течение на времето и може да доведе до отслабване на горните мускули на краката със затруднения при изкачване на стълби или изправяне от седнало положение, както и слабост на мускулите на дланите и раменете. Въпреки това, квадрицепсните мускули обикновено се запазват силни дори в късните етапи. Тежестта и скоростта на прогресия са силно променливи, дори в рамките на семейството, но GNE миопатия често води до увреждане и загуба на способността за ходене в по-късна възраст. Сърцето, дихателната мускулатура, говорът и преглъщането обикновено не са засегнати при GNE миопатия.

Преглед на често засегнатите мускулни групи при пациенти с диагноза за GNE миопатия



Мускулите в долната част на тялото обикновено са първите засегнати

Квадрицепсните мускули остават относително незасегнати

Дисталните мускули, като тези, които се намират в стъпалата и дланите, обикновено са засегнати преди други мускулни групи

Кой е ангажиран?

GNEM-DMP е партньорска програма между Нюкасълския университет (Обединеното кралство) и Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (САЩ), проектирана за подобряване на медицинските познания за GNE миопатия. Ръководният комитет включва експерти по GNE миопатия и представители на пациентската организация, за да се гарантира, че партньорството винаги действа в най-добър интерес на пациентите. За да видите списък на членовете на Ръководния комитет, моля, посетете: www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

Нашият изследователски подход

За по-добро разбиране на GNE миопатия, ние създадохме програма, която съчетава събиране на данни по интернет чрез регистър и събиране на данни в клиника чрез проучване на естествената история. Това ни позволява да съберем пълна информация за клиничната изява и прогресията на заболяването. Тази информация ще бъде събирана в продължение на няколко години.

Пациентски организации и подкрепа

По-долу ще намерите списък на някои от пациентските организации и групи за подкрепа, които обхващат GNE миопатия и мускулна дистрофия:



*Advancement of Research for Myopathies
www.hibm.org



*Neuromuscular Disease Foundation – (САЩ) www.ndf-hibm.org/



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



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



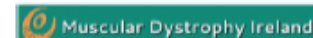
*Tara Talks GNE Myopathy - (САЩ)
www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/



*Muscular Dystrophy UK – (Обединено кралство)
www.muscular dystrophyuk.org/



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



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



GNE Myopathy In Focus
www.gnemyopathy.com

*Тези организации представляват непълен списък на организации за подкрепа на лица с редки заболявания и не са контролирани, одобрени или свързани с Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Списъкът е само за информационни цели и не е предназначен да замени медицинските препоръки на Вашия здравен специалист. Задайте на Вашия лекар или медицинска сестра всички въпроси, които може да имате за Вашата болест или план на лечение.

Интернет регистър за пациенти с GNE миопатия www.gnem-dmp.com

Интернет регистърът за пациенти е начин да се следи как GNE миопатия засяга (физически и емоционално) диагностицираните лица, да се наблюдава тяхното здраве, а също и да се помага на изследователите за проектирането на клинични изпитвания и възможни лечения. Регистърът също така позволява на хора с GNE миопатия да записват и следят по поверителен и сигурен начин собствената си здравна информация (данни).



Кой може да участва?

Няма възрастови ограничения за участие в регистъра. Въпреки това, трябва да имате диагноза за GNE миопатия, да желаете да предоставите Вашата медицинска информация и да дадете електронно съгласие. Дори и да вземате участие в друг регистър, проучване на естествена история или клинично изпитване, все още можете да участвате.

Каква информация ще се събира?

Въпросниците, които попълвате, ще се отнасят за Вашето заболяване, обща медицинска история, лекарства, качество на живот, способност да се движите и мускулна биопсия/генетично изследване (ако е приложимо). При регистрацията ще Ви бъде зададен онлайн профил, където можете да видите всички въпросници, които сте попълнили по време на Вашето участие.

Здравната информация, която въвеждате в регистъра на GNEM-DMP, ще влезе в международна база данни, наблюдавана от TREAT-NMD. Вашата лична здравна информация ще бъде обработвана в поверителност и ще бъде идентифицирана само с анонимен код, а не с името Ви. Прилагат се мерки за защита на данните, за да се предпази въведената информация. Събраната лична и медицинска информация ще се съхранява на защитен сървър за срок до 15 години.

Екипът по проучването ще се свърже с Вас след 6 месеца, 12 месеца и след това всяка година за срок до 15 години, за да Ви помоли да актуализирате информацията си, ако решите да го направите.

Запишете се на: www.gnem-dmp.com. За допълнителна информация, моля, свържете се с отговорното лице по проучването на: HIBM@treat-nmd.eu