

Wer kann sich in das Register eintragen?

Wir begrüßen Anmeldungen für das Online-Patientenregister für GNE-Myopathie von Patienten jeden Alters, bei denen GNE-Myopathie genetisch bestätigt oder klinisch diagnostiziert wurde.

Für die Registrierung gehen Sie bitte zu folgender Studien-Website: www.gnem-dmp.com

Was geschieht mit den Daten, die von GNE-Myopathie-Patienten zur Verfügung gestellt werden?

Anonym erfasste Daten werden mit Zustimmung des Lenkungsausschusses und der Ethikkommission in Form einer wissenschaftlichen Abhandlung oder eines Berichts der medizinischen Fachwelt und Forschungsgemeinde, Patienten, Familien und Patientenorganisation zugänglich sein. Es ist zu hoffen, dass diese Informationen einen Einblick in die Krankheit gewähren und dazu beitragen, klinische Studien und die Forschung voranzutreiben, die zu besseren Behandlungsstrategien führen könnten.

Weshalb sollte ich mich eintragen?

Für Sie als Patient



Um Ihnen zu helfen, Ihren Gesundheitszustand nachzuverfolgen

Um Zugang zu Berichten zu haben, die die Krankheitsdynamik veranschaulichen

Um sich anonym mit einer anonymisierten Gruppe von Patienten mit GNE-Myopathie zu vergleichen

Für Ihren Arzt



Um Ärzten zu helfen, das Verständnis der GNE-Myopathie eines Patienten besser zu handhaben und zu fördern

Um mögliche Therapien zu entwickeln

Für die Entwicklung von Therapien



Um Forschern zu helfen, klinische Studien schneller zu konzipieren (und Patienten dafür zu rekrutieren)

Für die ganze Welt



Um den Versorgungsstandard für alle Menschen mit GNE-Myopathie zu verbessern



Um uns zu kontaktieren:
HIBM@treat-nmd.eu

MRCC-UX001-00002

Datum/Version: Juli 2016/2

Um sich in das Online-Patientenregister für GNE-Myopathie einzutragen, gehen Sie zu:

www.gnem-dmp.com

Für weitere Informationen zum GNEM-DMP besuchen Sie bitte folgende Webseiten:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

ID-Nummer NCT01784679

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



Krankheitsüberwachungsprogramm für GNE-Myopathie (GNEM-DMP)

Eine prospektive Register-, Beobachtungs- und Natural-History-Studie zur Beurteilung von GNE-Myopathie oder Hereditärer Einschlusskörpermyopathie (HIBM)

Was ist GNE-Myopathie?

GNE-Myopathie, auch unter der Bezeichnung Hereditäre Einschlusskörpermyopathie (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), Myopathie mit Aussparung des Quadrizeps (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), Distale Myopathie mit umrandeten Vakuolen (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), Nonaka-Myopathie oder Einschlusskörpermyopathie (Inclusion Body Myopathy, IBM) Typ 2 bekannt, ist eine seltene, schwere und langsam voranschreitende genetische Muskelerkrankung, die durch Mutationen im GNE-Gen verursacht wird.

GNE-Myopathie (GNEM) führt zu Muskelschwäche und -schwund in Beinen und Armen. Erste Symptome treten normalerweise bei jungen Erwachsenen auf (gewöhnlicherweise im Alter zwischen 20 und 39), aber bei manchen Patienten wurde auch ein späteres Einsetzen beobachtet. Zu Anfang machen sich vermehrte Stolpern und Schwierigkeiten beim Treppensteigen aufgrund einer Spitzfußstellung bemerkbar (durch Schwäche hervorgerufene Vorfußsenkung).

Der Zustand verschlechtert sich mit der Zeit und kann zu einer Schwäche der oberen Beinmuskeln mit Schwierigkeiten beim Treppensteigen oder beim Aufstehen aus sitzender Position sowie einer Schwäche der Hand- und Schultermuskeln führen. Die Quadrizeps-Muskeln bleiben jedoch normalerweise selbst in späten Stadien kräftig. Der Schweregrad und die Progressionsrate sind selbst innerhalb von Familien höchst variabel, aber GNE-Myopathie führt oft im späteren Leben zu Behinderung und dem Verlust der Gehfähigkeit. Herz, Atemmuskulatur, Sprache und Schlucken werden normalerweise nicht durch GNE-Myopathie beeinträchtigt.

Überblick über die Muskelgruppen, die häufig bei Patienten betroffen sind, die mit GNE diagnostiziert wurden



Muskeln in der unteren Körperhälfte werden im Allgemeinen als erste in Mitleidenschaft gezogen

Die vierköpfigen Oberschenkelmuskeln (Quadrizeps) bleiben relativ unberührt

Distale Muskeln, beispielsweise in den Händen und Füßen, sind normalerweise vor anderen Muskelgruppen betroffen

Wer ist beteiligt?

Das Krankheitsüberwachungsprogramm (Disease Monitoring Program, DMP) für GNE-Myopathie (GNEM-DMP) ist eine Partnerschaft zwischen der Newcastle University (Vereinigtes Königreich) und Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (USA), die darauf ausgerichtet ist, die medizinischen Kenntnisse über GNE-Myopathie zu vertiefen. Der Lenkungsausschuss setzt sich aus Fachleuten für GNE-Myopathie und Vertretern von Patientenorganisationen zusammen, um zu gewährleisten, dass die Partnerschaft stets im besten Interesse der Patienten handelt. Um eine Liste der Mitglieder des Lenkungsausschusses einzusehen, gehen Sie bitte auf: www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

Unser Forschungsansatz

Um GNE-Myopathie besser verstehen zu können, haben wir ein Programm erstellt, das eine Online-Datensammlung über ein Register und eine Datensammlung in der Klinik über eine Natural-History-Studie kombiniert. Dies ermöglicht uns die Sammlung umfassender Informationen zum klinischen Bild und der Progression der Krankheit. Diese Informationen werden über einen Zeitraum von mehreren Jahren erfasst.

Patientenorganisationen und Unterstützung

Nachstehend finden Sie eine Liste von einigen der Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen, die sich mit GNE-Myopathie und Muskeldystrophie befassen:



*Advancement of Research for Myopathies www.hibm.org



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



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



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



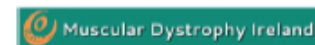
*Tara Talks GNE Myopathy (USA) www.taratalksgnemyopathy.blogspot.com.uk/



*Muscular Dystrophy UK – (UK) www.musculardystrophyuk.org/



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



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



GNE Myopathy In Focus www.gnemyopathy.com

*Diese Organisationen stellen eine unvollständige Auflistung von Selbsthilfeorganisationen für seltene Krankheiten dar und werden von Ultragenyx Pharmaceutical Inc. weder überwacht noch befürwortet, und sie sind dem Unternehmen auch nicht angegliedert. Die Liste dient lediglich Informationszwecken und ist nicht dazu gedacht, den ärztlichen Rat Ihrer medizinischen Fachkraft zu ersetzen. Stellen Sie Ihrem Arzt oder Ihrer Pflegekraft alle Fragen, die Sie möglicherweise zu Ihrer Erkrankung oder dem Behandlungsplan haben.

Das Online-Patientenregister für GNE-Myopathie

www.gnem-dmp.com

Das Online-Patientenregister ist eine Möglichkeit, nachzuverfolgen, welche (körperlichen und emotionalen) Auswirkungen GNE-Myopathie auf diagnostizierte Patienten hat, ihre Gesundheit zu überwachen und darüber hinaus Forscher bei der Konzeption klinischer Studien und potenzieller Therapien zu unterstützen. Das Register ermöglicht es außerdem Menschen mit GNE-Myopathie, ihre eigenen Gesundheitsinformationen (Daten) vertraulich und auf sicherem Weg aufzuzeichnen und zu überwachen.



Wer kann teilnehmen?

Es gibt keine Altersbeschränkungen für die Teilnahme an dem Register. Sie müssen allerdings mit GNE-Myopathie diagnostiziert worden und bereit sein, auf elektronischem Weg ihre Zustimmung zur Bereitstellung ihrer medizinischen Informationen zu geben. Selbst wenn Sie an einem anderen Register, einer anderen Natural-History-Studie oder klinischen Studie teilnehmen, können Sie sich eintragen.

Welche Informationen werden erfasst?

Die Fragebögen, die Sie ausfüllen, fragen nach Ihrer Erkrankung, allgemeinen Krankengeschichte, Ihren Medikamenten, Ihrer Lebensqualität, Bewegungsfähigkeit sowie Ihren Muskelbiopsien/Gentests (gegebenenfalls). Wenn Sie sich registrieren, wird Ihnen ein Online-Profil zugewiesen, in dem Sie alle Fragebögen einsehen können, die Sie während Ihrer Teilnahme ausgefüllt haben.

Die Gesundheitsinformationen, die Sie für das GNEM-DMP-Register eingeben, werden in eine internationale Datenbank eingegeben, die von TREAT-NMD überwacht wird. Ihre personenbezogenen Gesundheitsinformationen werden vertraulich behandelt und nur anhand eines anonymen Codes und nicht anhand Ihres Namens identifiziert. Es wurden Datenschutzmaßnahmen getroffen, um die eingegebenen Daten zu schützen. Die erfassten personenbezogenen und medizinischen Daten werden bis zu 15 Jahre lang auf einem sicheren Server gespeichert.

Das Studienteam wird Sie nach 6 Monaten, 12 Monaten und dann bis zu 15 Jahre lang jedes Jahr kontaktieren und Sie bitten, Ihre Daten zu aktualisieren, sofern Sie damit einverstanden sind.

Tragen Sie sich ein unter: www.gnem-dmp.com. Für weitere Informationen wenden Sie sich bitte an den Studienverwalter unter: HIBM@treat-nmd.eu