

## ¿Quién puede inscribirse en el registro?

Acogemos inscripciones en el registro online de pacientes con miopatía relacionada con el gen GNE de cualquier edad, a quienes se les haya confirmado genéticamente o diagnosticado clínicamente miopatía relacionada con el gen GNE.

Para inscribirse, visite el sitio web del estudio:  
[www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)

## ¿Qué sucede con la información proporcionada por los pacientes con miopatía relacionada con el gen GNE?

Los datos anónimos recogidos serán accesibles a la comunidad médica e investigadora, pacientes, familias y organizaciones de pacientes en forma de artículo o informe científico, una vez sea aprobado por el comité de dirección y el comité ético. Se espera que esta información proporcione más conocimiento sobre la enfermedad y ayude a realizar ensayos clínicos e investigaciones que puedan llevar a unas mejores estrategias de tratamiento.

### ¿Por qué debería inscribirme?

#### Por usted, el paciente



Para ayudarlo a monitorizar su salud

Para acceder a informes que muestren la dinámica de la enfermedad

Para compararse anónimamente a un grupo anonimizado de pacientes con miopatía relacionada con el gen GNE

#### Por su médico



Para ayudar a los médicos a un mejor manejo y apoyo a que los pacientes comprendan la miopatía relacionada con el gen GNE

#### Por el desarrollo de tratamientos



Para ayudar a los investigadores a diseñar (y a reclutar para ellos) ensayos clínicos con más rapidez

Para desarrollar posibles tratamientos

#### Por el mundo



Para ayudar a mejorar el tratamiento estándar de todas las personas con miopatía relacionada con el gen GNE



Para ponerse en contacto con nosotros:  
[HIBM@treat-nmd.eu](mailto:HIBM@treat-nmd.eu)

MRCC-UX001-00002

Fecha/Versión: Julio de 2016/2

Para inscribirse en el registro online de pacientes con miopatía relacionada con el gen GNE, visite:

[www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)

Para más información sobre el Programa de supervisión de la miopatía relacionada con el gen GNE, visite:

[www.treat-nmd.eu/gne/overview](http://www.treat-nmd.eu/gne/overview)

[www.ultragenyx.com/patients/gnem/](http://www.ultragenyx.com/patients/gnem/)

[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)

Número ID NCT01784679

gnemDMP  
DISEASE MONITORING PROGRAM



## Programa de supervisión de la miopatía relacionada con el gen GNE (GNEM-DMP)

Registro y estudio prospectivo observacional de la historia natural para evaluar la miopatía relacionada con el gen GNE o miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión (HIBM)

## ¿Qué es la miopatía relacionada con el gen GNE?

La miopatía relacionada con el gen GNE, también conocida como miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), miopatía que respeta el cuádriceps (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), miopatía distal con vacuolas ribeteadas (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV) miopatía de Nonaka o IBM de tipo 2, es una enfermedad muscular genética, infrecuente, grave y de progresión causada por mutaciones en el gen GNE.

La miopatía relacionada con el gen GNE (GNEM) lleva a debilidad y deterioro de los músculos de piernas y brazos. Los primeros síntomas aparecen por lo general en adultos jóvenes (normalmente en la veintena o treintena), si bien se ha observado también un comienzo tardío en algunos pacientes. Inicialmente se nota un aumento en los tropiezos y dificultad al subir escaleras debido al descenso del pie (el antepié cae por debilidad).

La afección empeora con el tiempo y puede llevar a la debilidad de los músculos de la parte superior de la pierna, con dificultad al subir escaleras o levantarse de una silla, y debilidad de las manos y la musculatura de los hombros. Sin embargo, los cuádriceps permanecen típicamente fuertes incluso en estadios tardíos. La gravedad y la tasa de progresión varían mucho incluso dentro de la misma familia, pero la miopatía relacionada con el gen GNE lleva a menudo a la discapacidad y a la pérdida de la ambulación en las fases posteriores de la vida. El corazón y los músculos respiratorios, del habla y la deglución no suelen verse afectados por la miopatía relacionada con el gen GNE.



Resumen de los grupos musculares afectados con frecuencia en los pacientes diagnosticados con miopatía relacionada con el gen GNE

Los cuádriceps permanecen relativamente sin verse afectados.

Los músculos distales, como los que se encuentran en manos y pies, se ven afectados por lo general antes que otros grupos musculares.

Los músculos de la parte inferior del cuerpo son por lo general los primeros en verse afectados.

## ¿Quién está implicado?

El GNEM-DMP es una asociación formada por Newcastle University (Reino Unido) y Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (EE.UU.) diseñada para mejorar el conocimiento médico de la miopatía relacionada con el gen GNE. El comité de dirección incluye expertos en miopatía relacionada con el gen GNE y representantes de organizaciones de pacientes para garantizar que la sociedad actúa siempre en interés de los pacientes. Si desea ver la lista de los miembros del Comité de Dirección, visite: [www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee](http://www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee)

## ¿Cómo abordamos la investigación?

Para comprender mejor la miopatía relacionada con el gen GNE hemos creado un programa que combina la recopilación de datos online mediante un registro y la recopilación de datos en clínica mediante un estudio de historia natural. Esto nos permite reunir información completa sobre la presentación clínica y la progresión de la enfermedad. Esta información será recogida a lo largo de varios años.

## Organizaciones y grupos de apoyo de pacientes

A continuación encontrará una lista de algunas de las organizaciones y grupos de apoyo de pacientes que cubren la miopatía relacionada con el gen GNE y la distrofia muscular:



\*Advancement of Research for Myopathies  
[www.hibm.org](http://www.hibm.org)



\*Neuromuscular Disease Foundation – (EE. UU.)  
[www.ndf-hibm.org/](http://www.ndf-hibm.org/)



\*Associazione Gli Equilibristi HIBM – (Italia)  
[www.gliequilibristi-hibm.org/](http://www.gliequilibristi-hibm.org/)



\*Muscular Dystrophy UK – (RU)  
[www.musculardystrophyuk.org/](http://www.musculardystrophyuk.org/)



\*GNE Myopathy International  
[www.gne-myopathy.org/](http://www.gne-myopathy.org/)



\*Asociación de pacientes con distrofia muscular distal (DMDPA) – (Japón)  
[www.npopadm.com](http://www.npopadm.com)

## Tara Talks GNE Myopathy

\*Charlas de Tara (Tara Talks) sobre miopatía relacionada con el gen GNE - (EE. UU.)  
[www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/](http://www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/)



\*Muscular Dystrophy Ireland (MDI)  
[www.mdi.ie/](http://www.mdi.ie/)



GNE Myopathy In Focus  
[www.gnemyopathy.com](http://www.gnemyopathy.com)

\*Estas organizaciones constituyen un listado incompleto de las organizaciones de apoyo a las enfermedades raras y no están controladas, respaldadas o afiliadas a Ultragenyx Pharmaceutical Inc. La lista tiene finalidad informativa únicamente y no pretende sustituir el asesoramiento médico de su profesional de la salud. Hágale a su médico o enfermero cualquier pregunta que tenga acerca de su enfermedad o plan de tratamiento.

## El paciente de miopatía relacionada con el gen GNE online Registro

[www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)

El registro online de pacientes es una manera de seguir la manera en que la miopatía relacionada con el gen GNE afecta física y emocionalmente a aquellos a quienes se les diagnostica, monitorizar su salud y también ayudar a los investigadores en el diseño de ensayos clínicos y posibles tratamientos. El registro también permite a las personas con miopatía relacionada con el gen GNE registrar confidencialmente y monitorizar su propia información médica de manera segura.



## ¿Quién puede participar?

No hay límites de edad para los participantes en el registro. Sin embargo, para participar, debe contar con un diagnóstico de miopatía relacionada con el gen GNE, a proporcionar su información médica y a otorgar el consentimiento electrónico. Incluso si está participando en otro registro, estudio de historia natural o ensayo clínico puede aún participar.

## ¿Qué información será recopilada?

Los cuestionarios que complete le preguntarán sobre su enfermedad, antecedentes médicos generales, medicamentos, calidad de vida, capacidad de movimiento y biopsia muscular/pruebas genéticas (si procede). Cuando se inscriba, se le asignará un perfil online donde podrá ver todos los cuestionarios que haya completado durante su participación.

La información médica que aporte al registro del GNEM-DMP se introducirá en una base de datos internacional supervisada por TREAT-NMD. Su información médica personal se tratará de forma confidencial y solamente se identificará mediante un código anónimo, no por su nombre. Existen medidas de protección de datos activas para proteger la información introducida. La información médica y personal recogida será conservada en un servidor seguro por un periodo de hasta 15 años.

El equipo del estudio se pondrá en contacto con usted a los 6 y a los 12 meses y a partir de entonces una vez año hasta un total de 15 (años), para pedirle que actualice su información si usted decide hacerlo.

Inscripciones en: [www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com). Para más información, póngase en contacto con el comisario del estudio en: [HIBM@treat-nmd.eu](mailto:HIBM@treat-nmd.eu)