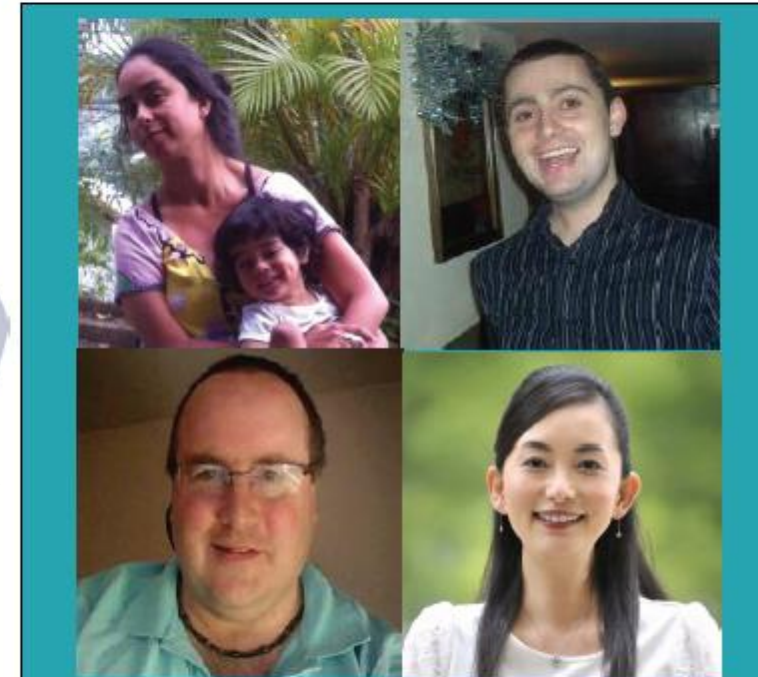


برای ثبت نام در دفتر آنلاین بیماران میوپاتی
GNE به نشانی زیر مراجعه کنید:
www.gnem-dmp.com



برنامه مانیتور بیماری میوپاتی GNE (GNEM-DMP)

مطالعه ثبت و سابقه طبیعی شهودی آینده نگر برای ارزیابی میوپاتی GNE یا میوپاتی جسم درون بسته ارثی (HIBM)

تماس با ما:

HIBM@treat-nmd.eu

چه کسی می تواند در فهرست ثبت نام کند؟

بیماران همه گروه های سنی که مبتلا بودن آنها به میوپاتی GNE به صورت ژنتیکی تایید یا به صورت بالینی تشخیص داده شده است می توانند در فهرست آنلاین بیماران میوپاتی GNE ثبت نام کنند.

برای ثبت نام به وب سایت طرح پژوهشی به نشانی www.gnem-dmp.com مراجعه کنید.

برای اطلاعاتی که بیماران GNE Myopathy ارائه می کنند چه اتفاقی می افتد؟

داده های بی نام جمع آوری شده پس از تصویب کمیته راهبری و کمیته اخلاق در قالب مقاله یا گزارش علمی در اختیار جامعه پزشکی و پژوهش، بیماران، خانواده ها و سازمان های خدمت رسانی به بیماران قرار می گیرد. امیدواریم که این اطلاعات باعث شناخت بهتر بیماری و کمک رسانی به آزمایش ها و پژوهش های بالینی و در نتیجه دستیابی به راهبردهای درمانی بهتر شود.

برای کسب اطلاعات بیشتر درباره GNEM-DMP، به منابع زیر مراجعه کنید:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

شناسه: NCT01784679



چرا باید ثبت نام کنم؟

برای بیمار	برای پزشک	برای پیشبرد روش درمان	برای مردم جهان
 پیگیری وضعیت جسمی شما کمک کردن به پزشکان بالینی برای مدیریت مدیریت و پشتیبانی از بیماران برای شناخت بهتر میوپاتی GNE دسترسی به گزارش های مربوط به پویایی شناسی بیماری	 کمک کردن به پزشکان بالینی برای مدیریت مدیریت و پشتیبانی از بیماران برای شناخت بهتر میوپاتی GNE	 کمک کردن به پژوهشگران برای افزایش سرعت طراحی (و جذب نیرو) در آزمایش های بالینی	 کمک رسانی برای بهسازی استاندارد مراقبت برای همه افراد دچار میوپاتی GNE
مقایسه بی نام خودتان با گروه ناشناسی از بیماران میوپاتی GNE		ایجاد روش های درمان بالقوه	

میوپاتی GNE چیست؟

میوپاتی GNE، با نام دیگر میوپاتی جسم درون بسته ارثی (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM)

میوپاتی چهارسر-غیرتحمیلی

(Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM)، میوپاتی

دیستال با واگونل لبه دار

(Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV)

میوپاتی نوناکا یا (Inclusion Body Myopathy) IBM نوع 2

بیماری عضلانی ژنتیکی شدید، کند-پیش رونده و نادری است که به دلیل جهش ژن ایجاد می شود.

میوپاتی GNE یا GNEM باعث ضعیف شدن و تحلیل رفتن عضلات

دست و پا می شود. نخستین نشانه ها معمولاً در بزرگسالان جوان

(معمولاً در دهه دوم یا سوم زندگی) دیده می شود ولی شروع دیر هنگام

نیز در برخی بیماران دیده شده است. در ابتدا، فرد به دلیل لغزش پای جلو

(ناشی از ضعف) مرتباً تعادل خود را از دست می دهد و نمی تواند به

راحتی از پله بالا برود.

ضعیف با گذشت زمان بدتر می شود و ممکن است به ضعف عضلات

بالایی پا و دشوار شدن بالا رفتن از پله یا بلند شدن از حالت نشسته و نیز

ضعیف شدن عضلات دست و شانه منتهی شود. هر چند، عضلات

چهارسر معمولاً حتی در مراحل پایانی نیز قوی می مانند. شدت و سرعت

پیشرفت حتی در بین افراد خانواده بسیار متغیر است، ولی میوپاتی

GNE اغلب به معلولیت و از دست رفتن توانایی راه رفتن تا پایان عمر

منجر می شود. قلب، عضلات تنفسی و قدرت گفتار و بلعیدن معمولاً تحت

تأثیر میوپاتی GNE قرار نمی گیرد.

نمای کلی عضلات تحت تأثیر در بیماران دچار

میوپاتی GNE



عضلات پایین تنه معمولاً در مراحل ابتدایی تحت تأثیر قرار می گیرند

عضلات

چهارسر نسبتاً

بدون تغییر باقی

می ماند

عضلات دیستال، مانند

عضلات دست و پا

معمولاً زودتر از دیگر

عضلات تحت تأثیر قرار

می گیرد

چه کسانی همکاری می کنند؟

GNEM-DMP طرح مشترک دانشگاه نیوکاسل (بریتانیا) و شرکت دارویی

Ultragenyx (ایالات متحده آمریکا) است که برای افزایش دانش پزشکی درباره

میوپاتی GNE اجرا می شود. کمیته راهبری از متخصصان میوپاتی GNE و نمایندگان

سازمان های خدمت رسانی به بیماران تشکیل شده است تا تضمین کند که این همکاری

همواره در راستای تامین منافع بیماران پیش می رود. برای مشاهده فهرست اعضای

کمیته راهبری به نشانی زیر مراجعه کنید:

www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

رویکرد پژوهشی ما

برای شناخت بهتر میوپاتی GNE ما برنامه ای برای ترکیب کردن مجموعه داده های

آنلاین از طریق یک فهرست و مجموعه داده های بالینی از طریق بررسی سابقه طبیعی

ایجاد کرده ایم. بدین ترتیب امکان گردآوری اطلاعات جامع درباره نمود بالینی و پیشرفت

این بیماری فراهم می شود. این اطلاعات به مدت چند سال جمع آوری می شود.

سازمان های خدمت رسانی به بیمار و پشتیبانی

فهرست برخی از سازمان های خدمت رسانی به بیمار و گروه های پشتیبان میوپاتی

GNE و دیستروفی عضلانی در ادامه آمده است:



Neuromuscular Disease Foundation

(ایالات متحده آمریکا)

www.ndf-hibm.org/



Advancement of Research for Myopathies

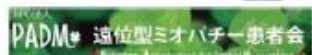
www.hibm.org



Muscular Dystrophy UK

(بریتانیا) - Muscular Dystrophy UK

www.muscular dystrophyuk.org



Associazione Gli Equilibristi HIBM

(ایتالیا) - www.gliequilibristi-hibm.org/



Distal Muscular Dystrophy Patients Association

(ژاپن)

www.npopadm.com



Muscular Dystrophy Ireland

دیستروفی عضلانی ایرلند (MDI)

www.mdi.ie/



GNE Myopathy In Focus

www.gnemyopathy.com



GNE Myopathy International

www.gne-myopathy.org/



Tara Talks GNE Myopathy

(ایالات متحده آمریکا)

www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/

فهرست آنلاین ثبت بیمار میوپاتی GNE

www.gnem-dmp.com

فهرست آنلاین ثبت بیمار راهکاری برای پیگیری تأثیر (جسمی و روانی)

میوپاتی GNE بر افراد مبتلا، مانیتور وضعیت جسمی آنها و کمک رسانی

به پژوهشگران برای طراحی آزمایش های بالینی و روش های درمانی

احتمالی است. افراد دچار میوپاتی GNE با این فهرست می توانند اطلاعات

(داده های) پزشکی خود را به صورت محرمانه و امن ثبت و مانیتور کنند.



چه کسانی می توانند شرکت کنند؟

مشارکت در این فهرست محدودیت سنی ندارد. هر چند، شما باید مبتلا به

میوپاتی GNE تشخیص داده شده باشید، مایل به ارائه اطلاعات پزشکی خود

باشید و رضایت خود را به صورت الکترونیکی اعلام کنید. حتی اگر در

فهرست، مطالعه سابقه طبیعی یا آزمایشی بالینی دیگری شرکت کرده باشید،

باز هم می توانید در این فهرست شرکت کنید.

چه اطلاعاتی جمع آوری می شود؟

در پرسش نامه ای که پر می کنید، پرسش هایی درباره بیماری، سابقه کلی

پزشکی، داروها، کیفیت زندگی، توانایی حرکت و بافت برداری از

عضله/ازمایش ژنتیک (در صورت وجود) مطرح شده است. در هنگام ثبت

نام، نمایه آنلاینی برای شما ایجاد می شود که در آنجا می توانید همه پرسش

نامه هایی را که در مدت همکاری خود پر کرده اید، ببینید.

اطلاعات پزشکی که وارد ف- GNEM-DMP ivsj می کنید در پایگاه داده

ای بین المللی تحت نظارت TREAT-NMD نگهداری می شود. اطلاعات

پزشکی شخصی شما محرمانه می ماند و فقط با یک کد بی نام، و نه به وسیله

نام شما، مشخص می شود. برای محافظت از اطلاعات وارد شده اقدامات

محافظت از داده در نظر گرفته شده است. اطلاعات شخصی و پزشکی جمع

آوری شده به مدت حداکثر 15 سال بر روی سرور امن نگهداری می شود.

گروه پژوهش در پایان ماه های ششم و دوازدهم و پس از آن سالانه تا 15

سال با شما تماس می گیرد و اطلاعات به روز شده را از شما درخواست می

کند. پاسخ دادن به این درخواست اختیاری است.

نشانی ثبت نام: www.gnem-dmp.com. برای کسب اطلاعات بیشتر،

با سرپرست طرح پژوهشی تماس بگیرید: HIBM@treat-nmd.eu

*این فهرست کامل سازمان های حمایت از بیماری های نادر نیست. سازمان های ذکر شده تحت

مدیریت، مورد تأیید یا وابسته به شرکت دارویی Ultragenyx نیستند. این فهرست فقط برای اطلاع

رسانی منتشر می شود و جایگزین مشاوره پزشکی متخصصان مراقبت های بهداشتی نیست. پرسش

های احتمالی مربوط به بیماری یا برنامه درمان خود را با پزشک یا پرستار خود در میان بگذارید.