

Qui peut s'inscrire dans le registre ?

Nous accueillons les inscriptions dans le registre en ligne de patients atteints de myopathie GNE de la part de tous les patients, de tous âges, chez qui une myopathie GNE a été génétiquement confirmée ou cliniquement diagnostiquée.

Pour vous inscrire, rendez-vous sur le site Web de l'étude : www.gnem-dmp.com

Qu'advient-il des informations fournies par les patients atteints de myopathie GNE ?

Les données anonymes recueillies seront accessibles pour la communauté médicale et de la recherche, les patients, les familles et les organisations de patients sous la forme d'un article scientifique ou d'un rapport, dès l'approbation du comité de pilotage et du comité d'éthique. On espère que ces informations fourniront des renseignements sur la maladie et permettront de dynamiser l'instauration d'essais cliniques et la recherche et donc à terme, entraîner de meilleures stratégies de traitement.

Pourquoi devrais-je m'inscrire ?

Pour vous, le patient



Vous aider à suivre votre état de santé

Avoir accès à des rapports indiquant la dynamique de la maladie

Vous comparer de manière anonyme à un groupe de patients atteints de myopathie GNE dont l'identité a été masquée

Pour vous, le médecin



Aider les cliniciens à mieux prendre en charge et assister les patients dans leur compréhension de la myopathie GNE

Pour le développement du traitement



Aider les chercheurs à concevoir (et recruter des patients pour participer à) des essais cliniques plus rapidement

Développer des traitements potentiels

Pour le monde entier



Aider à améliorer le traitement recommandé pour tous les patients atteints de myopathie GNE



Pour nous contacter :
HIBM@treat-nmd.eu

MRCC-UX001-00002

Date/Version : Juillet 2016/2

Pour vous inscrire au registre en ligne des patients atteints de myopathie GNE, rendez-vous sur le site :

www.gnem-dmp.com

Pour de plus amples informations sur le PSM-GNEM, veuillez consulter :

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

Numéro d'identification NCT01784679

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



Programme de surveillance de la myopathie GNE (PSM-GNEM)

Un registre et une étude de l'histoire naturelle observationnelle prospective pour évaluer la myopathie GNE ou la myopathie à inclusions héréditaire (HIBM)

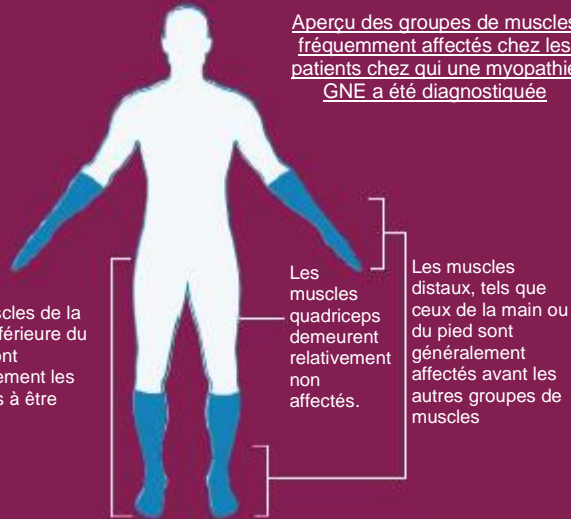
Qu'est-ce que la myopathie GNE ?

La myopathie GNE, également dénommée myopathie à inclusions héréditaire (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), myopathie épargnant le quadriceps (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), myopathie distale à vacuoles bordées (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), myopathie de Nonaka ou myopathie à inclusions (Inclusion Body Myopathy, IBM) de type 2, est une maladie musculaire génétique rare, sévère à l'évolution lente, causée par des mutations du gène GNE.

La myopathie GNE (GNEM) entraîne une faiblesse et une perte musculaire au niveau des jambes et des bras. Les premiers symptômes se manifestent habituellement chez les jeunes adultes (généralement dans la vingtaine ou la trentaine), mais on a également observé des apparitions plus tardives chez certains patients. Initialement, la personne remarque qu'elle trébuche plus fréquemment et que la difficulté à grimper des escaliers augmente à cause d'un pied tombant (l'affaissement de l'avant-pied due à une faiblesse).

L'affection empire avec le temps, et peut entraîner une faiblesse au niveau des muscles de la cuisse accompagnée d'une difficulté à grimper des escaliers ou à se lever à partir d'une position assise, ainsi qu'une faiblesse au niveau des mains et des muscles des épaules. Cependant, les muscles quadriceps demeurent généralement forts, même aux stades tardifs de la maladie. La sévérité et la vitesse de progression de la maladie sont hautement variables même au sein d'une même famille, mais la myopathie GNE entraîne souvent une invalidité et la perte de la fonction ambulatoire plus tard au cours de la vie. Le cœur, les muscles respiratoires et l'élocution ainsi que la déglutition ne sont généralement pas affectés par la myopathie GNE.

Aperçu des groupes de muscles fréquemment affectés chez les patients chez qui une myopathie GNE a été diagnostiquée



Les muscles de la partie inférieure du corps sont généralement les premiers à être affectés

Les muscles quadriceps demeurent relativement non affectés.

Les muscles distaux, tels que ceux de la main ou du pied sont généralement affectés avant les autres groupes de muscles

Qui est impliqué ?

Le PSM-GNEM est un partenariat entre l'université de Newcastle (Royaume-Uni) et Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (États-Unis), conçu pour améliorer les connaissances médicales de la myopathie GNE. Le comité de pilotage est constitué d'experts de la myopathie GNE et de représentant d'organisations de patients afin de garantir que le partenariat agit en permanence dans l'intérêt des patients. Pour connaître la liste des membres du comité de pilotage, veuillez consulter le site : <http://www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee>

Notre approche de la recherche

Afin de mieux comprendre la myopathie GNE, nous avons créé un programme qui combine le recueil de données en ligne grâce à un registre et un recueil de données en clinique par le biais d'une étude de l'histoire naturelle. Cela nous permet de rassembler des informations complètes sur la présentation clinique et la progression de la maladie. Ces informations seront recueillies pendant plusieurs années.

Organisations et soutien des patients

Vous trouverez ci-dessous une liste de toutes les organisations de patients et groupes de soutien qui s'occupent de la myopathie GNE et de la dystrophie musculaire :



*Advancement of Research for Myopathies
www.hibm.org



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



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



*Muscular Dystrophy UK – (Royaume-Uni)
www.muscular dystrophyuk.org/



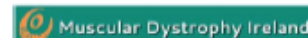
*GNE Myopathy International
www.gne-myopathy.org/



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



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



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



GNE Myopathy In Focus

www.gnemyopathy.com

*Ces organisations constituent une liste non exhaustive des organisations de soutien pour les maladies rares et ne sont pas contrôlées par, approuvées par, ou affiliées à Ultragenyx Pharmaceutical Inc. La liste est uniquement fournie à titre d'information et n'est pas conçue pour se substituer à un avis médical de votre professionnel de santé. Adressez-vous à votre médecin ou infirmière si vous avez des questions à propos de votre maladie ou programme de traitement.

Le registre en ligne de patients atteints de myopathie GNE www.gnem-dmp.com

Le registre de patients en ligne est une manière de suivre la façon dont la myopathie GNE affecte (physiquement et émotionnellement) les personnes diagnostiquées, de suivre leur état de santé et d'aider également les chercheurs à concevoir des essais cliniques et des traitements potentiels. Le registre permet également aux personnes atteintes de myopathie GNE d'enregistrer de manière confidentielle et de suivre leurs propres renseignements (données) médicaux de manière sécurisée.



Qui peut participer ?

Il n'y a aucune restriction en termes d'âge en ce qui concerne la participation au registre. Cependant, vous devez avoir été diagnostiqué(e) d'une myopathie GNE, d'accepter de nous fournir vos renseignements médicaux et donner votre consentement par voie électronique. Vous pourrez toujours participer, même si vous prenez part à un autre registre, une étude de l'histoire naturelle ou un essai clinique.

Quelles seront les informations qui seront recueillies ?

Les questionnaires que vous complétez vous poseront des questions sur votre maladie, les médicaments que vous prenez pour vos antécédents médicaux généraux, votre qualité de vie, votre capacité à bouger et les résultats d'une biopsie musculaire/un test génétique (le cas échéant). Lorsque vous vous enregistrez, vous vous verrez attribuer un profil en ligne grâce auquel vous pourrez avoir accès à tous les questionnaires que vous complétez durant votre participation.

Les renseignements médicaux que vous entrez dans le registre du PSM-GNEM seront saisis dans une base de données internationale, supervisée par TREAT-NMD. Tous les renseignements médicaux personnels seront traités de manière confidentielle et ne seront identifiés qu'avec un code anonyme et non pas avec votre nom. Des mesures de protection des données sont en place pour protéger les informations saisies. Les renseignements personnels et médicaux recueillis seront conservés sur un serveur sécurisé pendant 15 ans au maximum.

L'équipe de l'étude vous contactera au bout de 6 mois, 12 mois, puis annuellement par la suite pendant 15 ans au maximum, afin de vous demander de mettre à jour les informations, si vous choisissez de le faire.

Inscrivez-vous sur : www.gnem-dmp.com. Pour de plus amples informations, veuillez contacter le conservateur de l'étude à l'adresse : HIBM@treat-nmd.eu