

מי יכול להירשם למרשם המחקר?

אנו מקדמים בברכה את המטופלים מכל גיל הנרשמים במקוון למרשם מיופתיה GNE, אשר ברשותם אישור גנטי או אבחון קליני המעידים שיש להם מיופתיה GNE

להרשמה, נא לבקר באתר במחקר: www.gnem-dmp.com

מה קורה עם המידע שנמסר על ידי מטופלי מיופתיה GNE?

מידע אנונימי של הנתונים שנאספו יוגש לקהילה הרפואית והמחקרית, למשפחות ולארגוני המטופלים, בצורת עיתון או דוח מדעי, בעקבות אישור ועדת ההיגוי או ועדת האתיקה. יש לקוות שמידע זה יספק תובנות למחלה ויעזור לקדם ניסויים קליניים ומחקרים, העשויים להוביל לאסטרטגיות טיפול טובות יותר.

כדי להירשם במקוון כמטופל מיופתיה GNE, נא לבקר באתר:
www.gnem-dmp.com

לקבלת מידע נוסף אודות GNE-DMP, נא לבקר באתר:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov
NCT01784679 מספר מזהה



כדי להתקשר אלינו:
HIBM@treat-nmd.eu



תוכנית הניטור של המחלה מיופתיה GNE (GNEM-DMP)

מרשם ומחקר פרוספקטיבי תצפיתי להתפתחות הטבעית של המחלה, להערכתה של מיופתיה GNE או מיופתיה עם גופיפי הסגר (HIBM)

מדוע כדאי לי להירשם?

למען העולם	לפיתוח טיפולים	עבור הרופא שלך	למענך, המטופל
 לסייע בשיפור הסטנדרט הטיפולי עבור כל האנשים עם מיופתיה GNE	 לסייע לחוקרים בתכנון (וגיוס עבור) ניסויים קליניים מהר יותר	 לסייע לקלינאים לשפר את ניהול המטופלים ולעזור להם להבין מהי מיופתיה GNE	 לסייע לך לעקוב אחר מצב בריאותך להגיש לך דוחות המציגים את הדינמיקה של המחלה לאפשר לך השוואה אנונימית בינך לקבוצה בלתי מזהה של מטופלי מיופתיה GNE
	לפתח טיפולים פוטנציאליים		

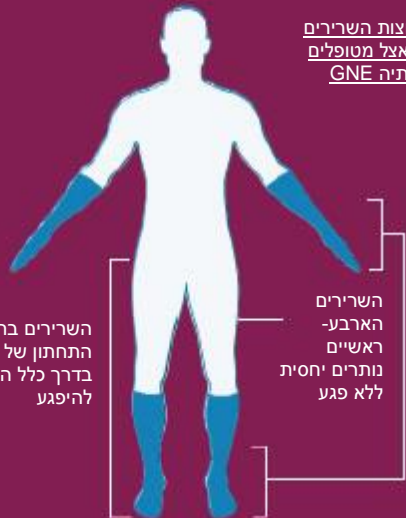
מהי מיופתיה GNE?

מיופתיה GNE, הידועה גם בשם מיופתיה עם גופיפי הסגר (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM) מיופתיה מסוג Quadriceps-Sparing או (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), מיופתיה דיסטלית עם חללים מעוטרים או (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), מיופתיה מסוג נונאקה או (Inclusion Body Myopathy) IBM סוג 2 היא מחלת שרירים גנטית נדירה, חמורה, מתקדמת לאט, הנגרמת על ידי מוטציות בגן GNE.

מיופתיה GNE או (GNEM) גורמת לחולשה וניוון שרירי הרגליים והידיים. התסמינים הראשונים מתרחשים ככלל בקרב בגירים צעירים (בדרך כלל בשנות העשרים או השלושים שלהם), אך נצפו מטופלים שהמחלה אצלם החלה מאוחר יותר. תחילה מבחינים בהתגברות של מעידות וקושי לטפס במדרגות, בגלל צניחת כף הרגל (צניחה של קדמת כף הרגל בגין חולשה).

המחלה מחמירה עם הזמן ועלולה לגרום לחולשה של שרירי הרגל העליונים, עם קשיים לטפס במדרגות או לקום משיבה וחולשה של שרירי הידיים והכתפיים. אולם אפילו בשלבים מאוחרים יותר, שריר הירך הארבע-ראשי נשאר ככלל חזק. החומרה וקצב ההתקדמות שונים מאוד אפילו בתוך משפחות, אבל מיופתיה GNE גורמת תכופות לנכות ולאובדן יכולת ההליכה בשלב מאוחר יותר בחיים. הלב ושרירי הנשימה, הדיבור והבליעה בדרך כלל אינם נפגעים על ידי מיופתיה GNE.

סקירה כללית של קבוצות השרירים הנפגעות בדרך כלל אצל מטופלים שאובחנו עם מיופתיה GNE



השרירים הדיסטליים, כגון אלה שנמצאים בזרועות וברגליים, ללא פגע

השרירים הארבע-ראשיים נותרים יחסית ללא פגע

השרירים בחלק התחתון של הגוף הם בדרך כלל הראשונים להיפגע

מי מעורב?

GNEM-DMP היא שותפות בין אוניברסיטת ניוקאסל (בריטניה) ובין Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (ארה"ב), שנועדה לשפר את הידע הרפואי לגבי מיופתיה GNE. ועדת ההיגוי כוללת מומחים במיופתיה GNE ונציגים של ארגוני מטופלים, כדי להבטיח שהשותפות תפעל תמיד לטובת האינטרסים של המטופלים. כדי לצפות ברשימה של חברי ועדת ההיגוי, נא לברקר בכתובת:

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

הגישה המחקרית שלנו

כדי לשפר את הבנת המיופתיה GNE, יצרנו תוכנית המשלבת איסוף נתונים במקוון באמצעות מרשם ואיסוף נתונים מהמראות דרך מחקר ההתפתחות הטבעית של המחלה. זה מאפשר לנו לאסוף מידע מקיף על המצג הקליני של המחלה ועל התקדמותה. מידע זה יאסוף במהלך שנים אחדות.

ארגוני מטופלים ותמיכה במטופלים

להלן רשימה של חלק מארגוני המטופלים וקבוצות התמיכה העוסקות במיופתיה GNE ובניוון שרירים:



*Neuromuscular Disease Foundation – (ארה"ב) www.ndf-hibm.org/



*Advancement of Research for Myopathies www.hibm.org



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



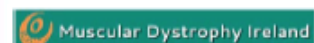
*Associazione Gli Equilibristi HIBM – (איטליה) www.gliequilibristi-hibm.org/



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



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



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



*Tara Talks GNE Myopathy - (ארה"ב) www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/



GNE Myopathy In Focus www.gnemyopathy.com

* ארגונים אלו מגלמים רשימה חלקית של ארגוני תמיכה במחלות נדירות, והן אינן נשלטות על ידי Ultragenyx Pharmaceutical Inc, אינן נתמכות על ידי ואינן מסונפות אליה. הרשימה נועדה רק להעברת מידע, ולא באה להחליף ייעוץ רפואי מקצועי. פנה לרופא או לאחות שלך עם כל שאלה שעשויה להיות לך בנוגע למחלה או לתוכנית טיפולית.

רישום מקוון של מטופלי מיופתיה GNE

www.gnem-dmp.com

המרשם המקוון מאפשר לעקוב אחר מיופתיה GNE ולבדוק איך היא משפיעה (פיזית ונפשית) על מי שאובחנו, לנטר את בריאותם וגם לסייע לחוקרים בתכנון ניסויים קליניים וטיפולים פוטנציאליים. כמו כן, המרשם מאפשר לאנשים עם מיופתיה GNE לתעד ולנטר את המידע (נתונים) הרפואי הפרטי שלהם בצורה מאובטחת.



מי יכול להשתתף?

אין שום הגבלות גיל על מי שיכול להשתתף ברישום. אולם חייב להיות לך אבחון של מיופתיה GNE, ונכונות למסור את המידע הרפואי שלך ולתת הסכמה אלקטרונית. תוכל להשתתף גם אם אתה משתתף במרשם, במחקר ההתפתחות הטבעית של המחלה או בניסוי קליני אחרים.

איזה מידע ייאסף?

בשאלונים שתמלא יוצגו לך שאלות על מחלתך, על ההיסטוריה הרפואית הכללית שלך, על תרופות, איכות חיים, היכולת לזוז ועל ביופסיית/בדיקה גנטית של שריר (אם רלוונטי). בעת הרישום, יקצו לך פרופיל מקוון שבאמצעותו תוכל לצפות בכל השאלונים שמילאת במהלך השתתפותך.

המידע הרפואי האישי שתזין עבור מרשם GNEM-DMP יוכנס למסד נתונים בינלאומי המפוקח על ידי TREAT-NMD. המידע הרפואי האישי שלך יטופל בסודיות ויזוהה רק באמצעות קוד אנונימי, ולא בשמך. ישנם אמצעים להגנת נתונים שישומו כדי להגן על המידע שהוזן. המידע האישי והרפואי שנאסף יאוחסן על שרת מאובטח עד לתקופה של 15 שנים.

צוות המחקר יתקשר אליך לאחר 6 חודשים, 12 חודשים ולאחר מכן מדי שנה עד לתקופה של 15 שנים, כדי לבקש ממך לעדכן את המידע שלך, אם תבחר לעשות זאת.

הירשם בכתובת: www.gnem-dmp.com.. למידע נוסף נא ליצור קשר עם נאמן המחקר בכתובת: HIBM@treat-nmd.eu.