

## Chi può iscriversi al registro?

Le iscrizioni al nostro registro online dei pazienti affetti da miopatia GNE sono aperte a pazienti di qualsiasi età la cui miopatia GNE sia stata confermata con tecniche genetiche o diagnosticata a livello clinico

Per registrarsi, visiti il sito Web dello studio:  
[www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)

## Cosa accade alle informazioni fornite dai pazienti affetti da miopatia GNE?

I dati anonimi raccolti saranno accessibili alla comunità medica e di ricerca, ai pazienti, alle famiglie e alle organizzazioni di pazienti in forma di pubblicazioni o relazioni scientifiche, previa approvazione del Comitato direttivo e del Comitato etico. Si auspica che queste informazioni consentano di acquisire una conoscenza più approfondita della malattia e contribuiscano a promuovere le sperimentazioni cliniche e la ricerca nello sviluppo di strategie terapeutiche più efficaci.

### Perché dovrei aderire?

#### Per Lei in qualità di paziente



Per aiutarLa a monitorare la Sua malattia

Per avere accesso alle relazioni sulle dinamiche della malattia

Per confrontare sé stesso/a in maniera anonima con un gruppo non identificato di pazienti con miopatia GNE

#### Per il Suo medico



Per aiutare i medici a gestire e supportare meglio il grado di comprensione della miopatia GNE da parte del/la paziente

Per sviluppare potenziali trattamenti

#### Per lo sviluppo del trattamento



Per aiutare i ricercatori a disegnare più rapidamente le sperimentazioni cliniche (e per supportarli nel relativo reclutamento)

#### Per il mondo



Per contribuire al miglioramento dello standard di cura per tutte le persone affette da miopatia GNE



Ci contatti scrivendo a:  
[HIBM@treat-nmd.eu](mailto:HIBM@treat-nmd.eu)

MRCC-UX001-00002

Data/Versione: luglio 2016/2

Per iscriversi al Registro online dei pazienti affetti da miopatia GNE, visiti il sito Web:

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

Per ulteriori informazioni sul GNEM-DMP, visiti i siti Web:

[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)

Numero ID NCT01784679

gnemDMP  
DISEASE MONITORING PROGRAM



## Programma di monitoraggio della malattia miopatia GNE (GNEM-DMP)

Studio del registro e studio osservazionale prospettivo della storia naturale per valutare la miopatia GNE o la miopatia ereditaria da corpi inclusi (HIBM)

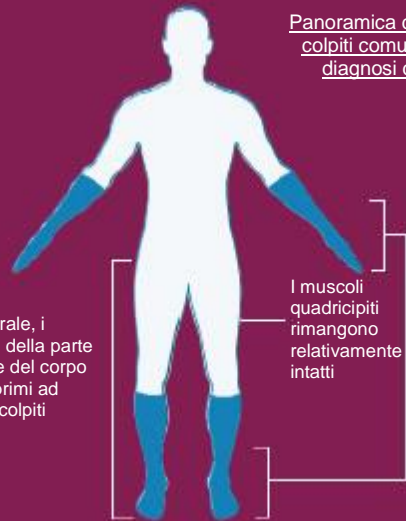
## Che cos'è la miopatia GNE?

La miopatia GNE, nota anche come miopatia ereditaria da corpi inclusi (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), miopatia che risparmia i quadricipiti (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), miopatia distale con vacuoli cerchiati (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), miopatia Nonaka o miopatia da corpi inclusi (Inclusion Body Myopathy, IBM) di tipo 2, è una rara e grave malattia genetica muscolare a progressione lenta causata da mutazioni nel gene GNE.

La miopatia GNE (GNEM) porta all'indebolimento e alla degenerazione dei muscoli delle gambe e delle braccia. I primi sintomi si presentano generalmente negli adulti giovani (di solito intorno ai 20-30 anni di età), ma in alcuni pazienti è stato osservato un esordio più tardivo. Inizialmente, si osserva un aumento di inciampi e difficoltà a salire le scale a causa del piede cadente (caduta dell'avampiede dovuta alla debolezza).

La condizione peggiora nel tempo e può portare a debolezza dei muscoli della parte superiore della gamba con difficoltà a salire le scale o alzarsi dalla posizione seduta, e debolezza dei muscoli delle mani e della spalla. Tuttavia, i muscoli quadricipiti di solito mantengono la loro forza anche negli stadi tardivi. La gravità e la frequenza della progressione sono estremamente variabili anche all'interno delle famiglie, ma la miopatia GNE spesso comporta invalidità e perdita di deambulazione in età avanzata. Generalmente, la miopatia GNE non comporta conseguenze per il cuore, i muscoli respiratori, il linguaggio e la deglutizione.

Panoramica dei gruppi muscolari colpiti comuni nei pazienti con diagnosi di miopatia GNE



In generale, i muscoli della parte inferiore del corpo sono i primi ad essere colpiti

I muscoli quadricipiti rimangono relativamente intatti

I muscoli distali, come quelli delle mani e dei piedi, vengono generalmente colpiti prima di altri gruppi muscolari

## Chi è coinvolto?

Il GNEM-DMP è una collaborazione tra Newcastle University (Regno Unito) e Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (Stati Uniti) concepita per migliorare la conoscenza medica della miopatia GNE. Il Comitato direttivo comprende esperti della miopatia GNE e rappresentanti di organizzazioni di pazienti che si impegnano a garantire che la collaborazione agisca sempre in funzione del migliore interesse dei pazienti. Per un elenco dei membri del Comitato direttivo, visiti il sito Web: [www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee](http://www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee)

## Il nostro approccio alla ricerca

Per conoscere meglio la miopatia GNE, abbiamo creato un programma che combina la raccolta di dati online effettuata attraverso un registro con la raccolta di dati archiviati nelle cliniche acquisiti mediante uno studio della storia naturale. Ciò ci permette di acquisire informazioni complete sulla presentazione clinica e sulla progressione della malattia. Queste informazioni verranno raccolte per diversi anni.

## Organizzazioni di pazienti e supporto

Di seguito sono riportate alcune delle organizzazioni di pazienti e dei gruppi di supporto che riguardano la miopatia GNE e la distrofia muscolare:



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



\*Neuromuscular Disease Foundation - (Stati Uniti)  
[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 - (Regno Unito)  
[www.muscular dystrophyuk.org/](http://www.muscular dystrophyuk.org/)



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



\*Distal Muscular Dystrophy Patients Association - (Giappone)  
[www.npopadm.com](http://www.npopadm.com)



\*Tara Talks GNE Myopathy - (Stati Uniti)  
[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)

\*Queste organizzazioni rappresentano un elenco incompleto di organizzazioni che supportano malattie rare e non sono controllate o sostenute da Ultragenyx Pharmaceutical Inc., né tantomeno ad essa affiliate. L'elenco è riportato esclusivamente a scopo informativo e non è destinato a sostituire la consulenza medica del Suo operatore sanitario. Porga al Suo medico o infermiere tutte le domande che ha in merito alla Sua malattia o al piano terapeutico.

## Registro online dei pazienti affetti da miopatia GNE [www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)

Il registro online dei pazienti è uno strumento che consente di capire quali sono gli effetti (a livello fisico ed emotivo) della miopatia GNE sulle persone che ne ricevono la diagnosi, di monitorare il loro stato di salute e di aiutare anche i ricercatori a definire le sperimentazioni cliniche e a sviluppare potenziali trattamenti. Il registro consente anche alle persone affette da miopatia GNE di registrare in maniera riservata le proprie informazioni sanitarie (i propri dati) e di monitorarle in modo sicuro.



## Chi può partecipare?

Non vi è alcun limite di età per chi volesse partecipare al registro. Tuttavia, è necessario essere avere una diagnosi di miopatia GNE ed essere disposti a fornire le proprie informazioni mediche e il proprio consenso elettronico. Anche se Lei sta partecipando a un altro registro, studio di storia naturale o sperimentazione clinica, potrà comunque partecipare.

## Quali informazioni saranno raccolte?

I questionari da Lei compilati contengono domande inerenti alla Sua malattia, ai farmaci della Sua anamnesi medica generale, alla qualità della vita, alla capacità di muoversi ed eventuali biopsie/test genetici sui muscoli (se pertinenti). Al momento della registrazione, Le verrà assegnato un profilo online che Le consentirà di rivedere tutti i questionari che ha compilato nel corso della Sua partecipazione.

Le informazioni sanitarie da Lei fornite nel registro GNEM-DMP saranno inserite in una banca dati internazionale controllata da TREAT-NMD. Le Sue informazioni sanitarie personali saranno trattate in maniera riservata e saranno identificate esclusivamente attraverso un codice anonimo e non attraverso il Suo nome. Sono state attuate misure di protezione dei dati al fine di proteggere le informazioni inserite. Le informazioni personali e mediche raccolte saranno archiviate in un server sicuro per un massimo di 15 anni.

Il personale dello studio La contatterà dopo 6 mesi, dopo 12 mesi e successivamente ogni anno per un massimo di 15 anni per chiederLe di aggiornare le Sue informazioni se desidera farlo.

Si iscriva al sito Web: [www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com). Per ulteriori informazioni, contatti il responsabile dello studio scrivendo a: [HIBM@treat-nmd.eu](mailto:HIBM@treat-nmd.eu)