

누가 이 레지스트리에 등록할 수 있나요?

저희는 GNE 근육병증이 유전적으로 확인되거나 임상적으로 진단된 모든 연령의 환자들이 GNE 근육병증 온라인 환자 레지스트리에 등록하는 것을 환영합니다.

등록하시려면 연구 웹사이트를 방문하십시오:
www.gnem-dmp.com

GNE 근육병증 환자들로부터 제공되는 정보는 어떻게 되나요?

운영위원회 및 윤리위원회 승인 시 의료 및 연구 커뮤니티, 환자들, 가족들 및 환자 단체들은 수집된 익명의 데이터에 과학 잡지 또는 보고서의 형태로 접근할 수 있게 됩니다. 이러한 정보는 질병에 대한 이해를 가능토록 하며, 더 나은 치료 전략을 유도할 수 있는 임상시험과 연구를 추진하는 데 도움이 되길 바랍니다

환자로서 귀하 자신을 위해



귀하의 건강상태를 추적할 수 있도록 도움

질병 역학을 나타내는 보고서에 접근

귀하 자신과 신원 확인 정보가 제거된 GNE 근육병증 환자군을 익명으로 비교함

왜 내가 등록해야 하나요?

귀하의 담당의를 위해



임상인들이 GNE 근육병증에 대한 환자의 이해를 더욱 잘 관리하고 지원하는 데 도움이 됨

치료 개발을 위해



연구자들이 임상시험을 보다 빠르게 설계(및 모집)하는 데 도움이 됨

잠재적 치료법 개발

전세계를 위해



GNE 근육병증이 있는 모든 사람들을 위한 표준치료 개선에 도움이 됨

GNE 근육병증 온라인 환자 레지스트리에 등록하시려면 다음을 방문하십시오:

www.gnem-dmp.com

GNEM-DMP에 관한 보다 상세한 정보는 다음을 방문하십시오:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

ID 번호 NCT01784679



저희에게 다음으로 연락하십시오:

HIBM@treat-nmd.eu

MRCC-UX001-00002

날짜/버전: 2016 년 7 월/2

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



GNE 근육병증 질병 모니터링 프로그램 (GNEM-DMP)

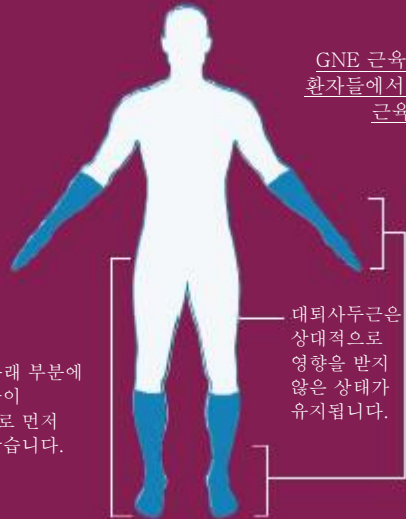
GNE 근육병증 또는 유전성 봉입체 근육병증(HIBM)을 평가하기 위한 레지스트리 및 전향적 관찰 자연적 성장 연구

GNE 근육병증이란?

유전성 봉입체 근육병증(Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), 대퇴사두근-보존형 근육병증(Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), 테를 두른 공포를 수반하는 원위 근육병증(Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), 노나카 근육병증 또는 봉입체 근육병증(Inclusion Body Myopathy, IBM) 제2형이라고도 알려져 있는 GNE 근육병증은 드문, 중증 질환으로 GNE 유전자의 돌연변이에 의해 유발되는 느린 진행성 유전 근육 질환입니다.

GNE 근육병증(GNEM)은 다리와 팔 근육의 허약과 소모를 야기합니다. 첫 증상은 보통 젊은 성인에서 발생하나(흔히 20대나 30대에), 일부 환자들에서는 더 이후 시기에 발현되기도 하였습니다. 초기에는, 족하수(허약으로 발을 들어올리지 못함)로 인해 자주 넘어지고 계단을 오르기 어려워지는 현상이 나타납니다.

병태가 시간이 경과함에 따라 악화되고 위쪽 다리 근육이 허약하여 계단을 오르기 어려워지거나 앉았다가 일어나기 어렵고, 손과 어깨 근육이 허약해집니다. 그러나, 대퇴사두근은 진행된 병기에서도 보통 강하게 유지됩니다. 중증도와 진행 속도는 가족들간에도 매우 가변적이나, GNE 근육병증은 종종 장애를 야기하며 향후 보행이 불가능해집니다. 심장, 호흡기계 근육 및 말하기와 삼키는 것은 보통 GNE 근육병증에 의해 영향을 받지 않습니다.



GNE 근육병증으로 진단된 환자들에서 흔히 영향을 받는 근육군의 개요

신체의 아래 부분에 있는 근육이 일반적으로 먼저 영향을 받습니다.

대퇴사두근은 상대적으로 영향을 받지 않은 상태가 유지됩니다. 일반적으로 손과 발에 있는 근육과 같은 원위 근육은 다른 근육군들 이전에 영향을 받습니다.

누가 관여하나요?

GNEM-DMP는 GNE 근육병증의 의학적 지식을 향상시키기 위해 설계된 뉴캐슬대학(Newcastle University, 영국)과 Ultragenyx Pharmaceutical Inc.(미국) 간의 파트너십입니다. 운영위원회에는 GNE 근육병증 전문가들과 환자 단체 대표자들을 포함시켜 이 파트너십이 항상 환자들의 최상의 이익을 위해 행동할 수 있도록 합니다. 운영위원회 위원 목록을 보시려면 다음 사이트를 방문하십시오: www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

연구 접근방식

GNE 근육병증을 보다 잘 이해하기 위해 레지스트리를 통한 온라인 데이터 수집과 자연적 성장 연구를 통한 원대 데이터 수집을 조합하는 프로그램을 생성하였습니다. 이로 인해 임상적 양상과 질병 진행에 대한 종합적인 정보를 수집할 수 있습니다. 이 정보는 수 년간 수집될 것입니다.

환자 단체 및 지원

아래에서 GNE 근육병증과 근이영양증을 다루는 일부 환자 단체들과 지원 그룹들의 목록을 보실 수 있습니다:

*Advancement of Research for Myopathies
www.hibm.org

*Neuromuscular Disease Foundation - (미국) www.ndf-hibm.org/

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

*Muscular Dystrophy UK - (영국) www.musculardystrophyuk.org/

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

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

*Tara Talks GNE Myopathy - (미국) www.taratalksgnemypathy.blogspot.co.uk

*Muscular Dystrophy Ireland, MDI www.mdi.ie/

GNE Myopathy In Focus
www.gnemypathy.com

*이 단체들은 희귀 질환 지원 단체의 전체 목록이 아니며 Ultragenyx Pharmaceutical Inc.에 의해 관리되거나, 지지를 받거나, 제휴 관계에 있지 않습니다. 이 목록은 정보 목적으로만 열거된 것이며 귀하의 담당 의료전문가의 의학적 권고를 대체하지 않습니다. 귀하의 질환이나 치료 계획에 관한 모든 질문은 귀하의 담당 의사나 간호사에게 문의하십시오.

GNE 근육병증 온라인 환자

레지스트리 www.gnem-dmp.com

온라인 환자 레지스트리는 GNE 근육병증이 진단받은 사람들에게 (신체적 및 정신적으로) 어떻게 영향을 미치는지 추적하고, 건강을 모니터링하며, 연구자들이 임상시험과 잠재적 치료법을 설계하는 데 도움을 주는 방식입니다. 또한 레지스트리는 GNE 근육병증이 있는 사람들이 자신의 건강 정보(데이터)를 기밀을 유지하면서 기록하고 안전하게 모니터링 할 수 있도록 합니다.



누가 참여할 수 있나요?

레지스트리에 참여할 수 있는 연령 제한은 없습니다. 그러나 귀하는 반드시 GNE 근육병증 진단을 받아야 하며, 귀하의 의료 정보를 제공할 의사가 있어야 하며 전자 동의를 해야 합니다. 귀하가 또 다른 레지스트리에 참여하고 있다 하더라도 자연적 성장 연구 또는 임상시험에 여전히 참여하실 수 있습니다.

어떤 정보가 수집되나요?

귀하가 작성하는 설문지는 귀하의 질환, 전반적인 병력, 약, 삶의 질, 움직일 수 있는 능력 및 근육 생김/유전 검사(해당되는 경우)에 관해 질문합니다. 등록 시, 귀하가 참여하는 동안 작성한 모든 설문지를 볼 수 있는 온라인 프로파일을 할당 받게 됩니다.

귀하가 GNEM-DMP 레지스트리에 입력하는 건강 정보는 국제 데이터베이스에 입력될 것이며, 이는 TREAT-NMD