

Quem pode se inscrever no registro?

Estamos recebendo inscrições para o registro on-line de pacientes com miopatia associada ao GNE de pacientes com qualquer idade, que foram geneticamente confirmados ou que apresentam diagnóstico clínico de miopatia associada ao GNE

Para se inscrever, visite o website do estudo:
www.gnem-dmp.com

O que acontece com as informações fornecidas pelos pacientes com miopatia associada ao GNE?

Os dados anônimos coletados estarão acessíveis para a comunidade médica e de pesquisa, pacientes, famílias e organizações de pacientes na forma de um artigo científico ou um relatório, após a aprovação da Comissão de Coordenação e da Comissão de Ética. Espera-se que estas informações forneçam conhecimentos sobre a doença e ajudem a conduzir estudos clínicos e pesquisas que possam resultar em melhores estratégias de tratamento.

Por que eu deveria me inscrever?

Por você, o paciente



Para ajudá-lo a controlar a sua saúde

Acessar relatórios que mostram a dinâmica da doença

Comparar-se anonimamente a um grupo desidentificado de pacientes com miopatia associada ao GNE

Pelo seu médico



Para auxiliar os clínicos a orientar e a fornecer estrutura para uma melhor compreensão dos pacientes sobre a miopatia associada ao GNE

Para o desenvolvimento de tratamento



Para ajudar os pesquisadores a desenhar (e recrutar para) estudos clínicos mais rapidamente

Para desenvolver tratamentos potenciais

Pelo mundo



Para ajudar a melhorar o padrão de tratamento de todas as pessoas com miopatia associada ao GNE

Para se inscrever no registro on-line de pacientes com miopatia associada ao GNE, visite o site:

www.gnem-dmp.com

Para obter mais informações sobre o GNEM-DMP, visite:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

Número de ID NCT01784679



Para contatar-nos:
HIBM@treat-nmd.eu

MRCC-UX001-00002

Data/Versão: julho 2016/2

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



Programa de Monitoramento da Doença Miopática de GNE (GNEM-DMP)

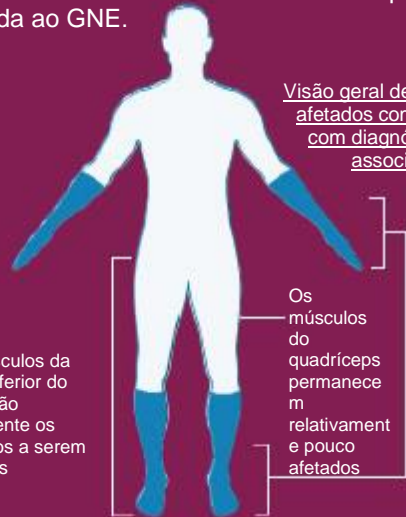
Um Registro e Estudo de História Natural Prospectivo observacional para avaliar a Miopatia associada ao GNE ou Miopatia Hereditária por Corpos de Inclusão (HIBM)

O que é a associada ao GNE?

A miopatia associada ao GNE, também conhecida como miopatia hereditária por corpos de inclusão (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), miopatia que poupa os quadríceps (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), miopatia distal com vacúolos bordejados (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), miopatia Nonaka ou miopatia por corpos de inclusão (Inclusion Body Myopathy, IBM) tipo 2 é uma doença muscular progressiva genética rara, grave e lenta causada por mutações no gene GNE.

A miopatia associada ao GNE leva à fraqueza e atrofia dos músculos das pernas e dos braços. Os primeiros sintomas ocorrem normalmente em adultos jovens (geralmente ao redor dos vinte ou trinta anos), mas um início tardio também tem sido observado em alguns pacientes. Inicialmente, observa-se uma tendência maior a tropeçar e dificuldade em subir escadas devido ao pé caído (queda do antepé devido à fraqueza).

A condição piora com o tempo, e pode levar à fraqueza dos músculos da coxa com dificuldades de subir escadas ou de levantar-se da posição sentada, e fraqueza das mãos e dos músculos do ombro. No entanto, os músculos do quadríceps normalmente permanecem fortes mesmo em estágios mais avançados. A gravidade e a taxa de progressão são altamente variáveis, mesmo dentro das mesmas famílias, mas a miopatia associada ao GNE muitas vezes leva à incapacidade e perda de deambulação em fase posterior da vida. O coração, os músculos respiratórios e a fala e a deglutição normalmente não são afetados pela miopatia associada ao GNE.



Visão geral de grupos musculares afetados comuns em pacientes com diagnóstico de miopatia associada ao GNE

Os músculos da parte inferior do corpo são geralmente os primeiros a serem afetados

Os músculos do quadríceps permanecem relativamente e pouco afetados

Os músculos distais, tais como os encontrados nas mãos e pés são geralmente afetados antes de outros grupos musculares

Quem está envolvido?

A GNEM-DMP é uma parceria entre a Universidade de Newcastle (Reino Unido) e a Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (EUA) destinada a melhorar o conhecimento médico da miopatia associada ao GNE. A comissão de coordenação inclui especialistas em miopatia associada ao GNE e representantes de organizações de pacientes para garantir que a parceria aja sempre de acordo com os melhores interesses dos pacientes. Para ver uma lista dos membros da comissão de coordenação, visite: www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

Nossa abordagem para a pesquisa

Para entender melhor a miopatia associada ao GNE, criamos um programa, que combina a coleta de dados on-line através de um registro e de coleta de dados na clínica através de um estudo de história natural. Isso nos permite reunir informações abrangentes sobre a apresentação clínica e progressão da doença. Essas informações serão coletadas durante vários anos.

Organizações de pacientes e apoio

Abaixo segue uma lista de todas as organizações de pacientes e grupos de apoio que abordam a miopatia associada ao GNE e distrofia muscular:



*Advancement of Research for Myopathies www.hibm.org



*Associazione Gli Equilibrati HIBM – (Itália) www.gliequilibrati-hibm.org/



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



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



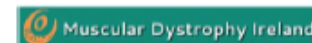
*Neuromuscular Disease Foundation – (EUA) www.ndf-hibm.org/



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



*Distal Muscular Dystrophy Patients Association, PADM - (Japão) www.npopadm.com



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



GNE Myopathy In Focus www.gnemypathy.com

*Essas organizações representam uma lista incompleta de organizações de apoio a doenças raras e não são afiliadas à, nem controladas, ou endossadas pela Ultragenyx Pharmaceutical Inc. A lista destina-se apenas a fins informativos e não substitui o conselho médico do seu profissional de saúde. Faça quaisquer perguntas ao seu médico ou enfermeiro que você possa ter sobre a sua doença ou plano de tratamento.

Pacientes on-line com Miopatia associada ao GNE Registro www.gnem-dmp.com

O registro de pacientes on-line é uma forma de acompanhar como a miopatia associada ao GNE afeta (física e emocionalmente) os que são diagnosticados, monitora a sua saúde e também auxilia os pesquisadores a desenharem ensaios clínicos e tratamentos potenciais. O registro também permite que pessoas com miopatia associada ao GNE possam registrar e monitorar de forma confidencial as suas próprias informações de saúde (dados) de forma segura.



Quem pode participar?

Não há restrições de idade para participar do registro. No entanto, você deve apresentar um diagnóstico de miopatia associada ao GNE, estar disposto a fornecer as suas informações médicas e dar o seu consentimento eletrônico. Você ainda pode participar mesmo se estiver participando de outro registro, estudo de história natural ou estudo clínico.

Que informação será coletada?

Nos questionários que você completar haverá perguntas sobre a sua doença, histórico médico geral, medicamentos, qualidade de vida, capacidade de se mover e biópsia muscular/teste genético (se aplicável). Quando você se registrar, receberá um perfil on-line a partir do qual você pode ver todos os questionários que você tiver concluído durante a sua participação.

A informação sobre saúde que você entrar no registro GNEM-DMP será inserida em um banco de dados internacional, que é supervisionado por TREAT-NMD. As suas informações pessoais sobre saúde serão tratadas de forma confidencial e só serão identificadas por um código anônimo, e não pelo seu nome. Existem medidas de proteção de dados em vigor para proteger as informações inseridas. As informações médicas e pessoais coletadas serão armazenadas em um servidor seguro por até 15 anos.

A equipe de estudo irá contatá-lo após 6 meses, 12 meses e depois anualmente por até 15 anos, para pedir que você atualize suas informações, se você optar por fazê-lo.

Inscriva-se em: www.gnem-dmp.com. Para mais informações entre em contato com o administrador do estudo em: HIBM@treat-nmd.eu