

谁可以在该登记处登记?

我们欢迎任何年龄段的、在基因上证实或临床诊断为 GNE 肌病的患者在 GNE 肌病在线患者登记处登记

要进行登记, 请访问研究网站:
www.gnem-dmp.com

会对 GNE 肌病患者提供的信息做些什么呢?

经指导委员会和伦理委员会批准后, 收集的匿名数据将可由医疗和研究社团、患者、家属和患者组织, 以科学论文或报告形式获得。希望这些信息将提供对这种疾病的深入了解, 并帮助驱动临床试验和研究, 其可能会带来更好的治疗策略。

为什么我应该登记?

为了您自己



帮助您追踪您的健康

获得显示疾病动态的报告

匿名的将自己与其他去除身份信息的 GNE 肌病患者群体进行比较

为了您的医生



帮助临床医生更好地理解 GNE 肌病, 来管理和支持患者

为了治疗的发展



帮助研究人员更快地设计临床试验 (和为临床试验招募人员)

开发潜在的治疗方法

为了世界



帮助改善所有 GNE 肌病患者的护理标准

要在 **GNE** 肌病在线患者登记处登记, 请访问:

www.gnem-dmp.com

要了解更多有关 **GNEM-DMP** 的详细信息, 请访问:

www.treat-nmd.eu/gne/overview

www.ultragenyx.com/patients/gnem/

www.clinicaltrials.gov

ID 号 NCT01784679



与我们联系:

HIBM@treat-nmd.eu

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM



GNE 肌病疾病监测程序 (GNEM-DMP)

一项登记处和前瞻性观察性自然历史研究, 评估 GNE 肌病或遗传性包涵体肌病 (HIBM)

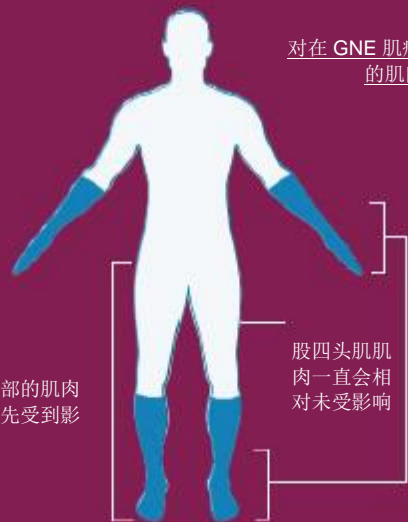
GNE 肌病是什么？

GNE 肌病，也被称为遗传性包涵体肌病 (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM)、股四头肌保留肌病 (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM)、镶边空泡远端肌病 (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV)、Nonaka 肌病或 (Inclusion Body Myopathy) IBM 2 型，是一种由 GNE 基因突变引起的罕见的、严重和缓慢进展的遗传肌肉疾病。

GNE 肌病 (GNEM) 会导致胳膊和腿上的肌肉无力和损耗。首发症状通常发生在年轻的成年人（通常在二十多岁或三十多岁）中，但在一些患者中也可见更迟发作。最初，会注意到跌倒增加，爬楼梯困难，这是因为足下垂（因无力而前足下垂）。

随着时间的推移该不良状况会变得更糟，并可能导致大腿无力，爬楼或从坐姿站起来困难，以及手和肩部肌肉无力。然而，甚至在晚期，股四头肌通常仍然有力。即使在家族内，疾病的严重性和进展程度仍然会十分不同，但是 GNE 肌病通常会导致在以后的生活中残疾和失去移动能力。心脏、呼吸肌和发音及吞咽通常不受 GNE 肌病影响。

对在 GNE 肌病患者中常见受影响的肌肉群的概述



在身体下部的肌肉通常是首先受到影响的肌肉

股四头肌肌肉一直会相对未受影响

远端肌肉，比如那些在手和脚上找到的肌肉通常会在其它肌肉群之前受到影响

涉及谁？

GNEM-DMP 是纽卡斯尔大学（英国）和 Ultragenyx 制药公司（美国）之间的合作，旨在增强 GNE 肌病的医学知识。指导委员会的成员包括 GNE 肌病专家和患者组织代表，以确保这种合作关系始终以患者的最佳利益行事。若要查看指导委员会成员名单，请访问：www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee

我们的研究方法

为了更好地理解 GNE 肌病，我们已创建一个程序，其将通过登记处收集的在线数据和通过自然史研究收集的诊所内数据综合在一起。这使我们能够收集到关于该疾病临床表征和进展的综合信息。将收集几年这种信息。

患者组织及支持

下面列有一些患者组织和涵盖 GNE 肌病和肌营养不良症的支持组织列表：



*Advancement of Research for Myopathies
www.hibm.org



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



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



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



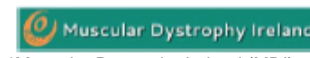
*GNE Myopathy International
www.gne-myopathy.org/



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



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



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



GNE Myopathy In Focus
www.gnemypathy.com

* 这些是罕见疾病支持组织的不完整名单，且这些组织不受 Ultragenyx 制药公司控制、支持或附属 Ultragenyx 制药公司。列表仅供参考之用，并非要取代您的医疗保健专家的医学建议。如果您对自己的疾病或治疗计划有疑问，请向您的医生或护士咨询任何问题。

GNE 肌病在线患者

登记处 www.gnem-dmp.com

在线患者登记是一种追踪 GNE 肌病是如何影响（在身心上）那些确诊的患者，监察他们的健康，也辅助研究者设计临床试验和可能的治疗方法。该登记还可以让 GNE 肌病患者以保密的方式安全的记录和监查自己的健康信息（数据）。



谁可以参加？

对于参加该登记的人没有年龄限制。然而，您必须有 GNE 肌病的诊断结果，愿意提供您的医疗信息，并给予电子版的同意。即使您正在参与另一项登记、自然历史研究或临床试验，您仍然可以参加。

将收集哪些信息？

您填写的问卷会问及您的疾病、一般医学药物史、生活质量、移动能力和肌肉活检/基因检测（如适用）。当您注册时，将给您一份在线简历，在其中您可以看到您在参与时完成的所有问卷。

您为 GNEM-DMP 登记录入的健康信息将被输入到一个国际数据库中，该数据库由 TREAT-NMD 监督。您的个人健康信息将被视为机密，并使用一个匿名的代码加以识别，而不是使用您的名字加以识别。数据保护措施安排到位，保护录入的信息。收集的个人信息和医疗信息将存储在安全的服务器中，长达 15 年。

如果您选择进行这样的登记，研究团队将在 6 个月、12 个月后，以后每年联系您 1 次（长达 15 年），请您更新您的信息。

登记网站：www.gnem-dmp.com。如欲获得进一步信息，请联系研究管理者：HIBM@treat-nmd.eu