Kontaktangaben für das Internationale Dysferlinopathie-Register

The International Dysferlinopathy Registry
Inserm UMR 910
Aix-Marseille Université
27 boulevard Jean Moulin
13385 Marseille Cedex 05
FRANKREICH

Website: www.dysferlinregistry.org

E-mail: contact@dysferlinregistry.org

Leitender Prüfarzt des Registers: Dr. Martin Krahn

Kontaktangaben des in meinem *Anmeldefragebogen* genannten Arztes:

Sponsoren und Partner

JAIN FOUNDATION

AFM Association Française contre les Myopathies

Inserm

Aix*Marseille université

AP-HM Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

TREAT-NMD Neuromuscular Network

Das Internationale Dysferlinopathie-Register wurde von der Jain Foundation (contact@jain-foundation.org) ins Leben gerufen und teilweise finanziert.

Internationale Studie zur Untersuchung des klinischen Erkrankungsverlaufs von Dysferlinopathien (Klinische Outcome-Studie)

Mitte 2012 soll eine internationale klinische Outcome-Studie zur Dysferlinopathie in verschiedenen Studienzentren in Europa (Großbritannien, Spanien, Deutschland, Italien und Frankreich), in den USA, Japan und Australien beginnen. Ziel dieser Studie ist die wissenschaftliche Beschreibung des natürlichen Erkrankungsverlaufs zur Ermittlung aussagekräftiger Zielparameter für zukünftige klinische Studien (z.B. für die Diagnose der Dysferlinopathie aussagekräftige Funktionstestsresultate oder Blutwerte). Die Ergebnisse sind für die Durchführung effektiver klinischer Studien essentiell.

Für diese Studie werden mindestens 150 Patienten mit genetisch nachgewiesener Diagnose einer Dysferlinopathie ab dem Alter von 10 Jahren gesucht. Die Studie beinhaltet ärztliche, physiotherapeutische und Magnetresonanz-Untersuchungen sowie Standardbluttests an sechs Studienzentrum-Besuchsterminen innerhalb von drei Jahren. Die Patienten können auf freiwilliger Basis zusätzliche Blutproben und eine Hautprobe zur Identifikation von Krankheitsmarkern sowie für weitere bewilligte Untersuchungen spenden.

Bitte beachten Sie, dass Mittel zur Rückerstattung der Reisekosten zum Studienzentrum zur Verfügung stehen.

Um an dieser Studie teilnehmen zu können, registrieren Sie sich bitte im Internationalen Dysferlinopathie-Register. Mitglieder des Internationalen Dysferlinopathie-Registers werden regelmäßig über die klinische Outcome-Studie zur Dysferlinopathie auf dem Laufenden gehalten.

Für weitere Informationen über diese klinische Studie und eine mögliche Teilnahme wenden Sie sich bitte an Ihr nächstgelegenes Studienzentrum. Sie finden ein Verzeichnis der Studienzentren auf der Studienwebseite (www.dysferlinoutcomestudy.org) oder auf der Webseite des Internationalen Dysferlinopathie-Registers (www.dysferlinregistry.org).

- Studienkoordinator: contact@dysferlinoutcomestudy.org
- Jain Foundation: contact@jain-foundation.org

Beaufsichtigt und finanziert wird diese Studie von der Jain Foundation.

Leitende Prüfärztin dieser Studie ist:
Prof. Kate Bushby, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, International Centre for Life, Central Parkway, Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ, Großbritannien.

JAIN FOUNDATION

ORCHESTRATING A CURE
LGMD2B DYSFERLINOPATHY MIYOSHI
www.jain-foundation.org

Das Internationale Dysferlinopathie-Register

Eine Gelegenheit für Patienten mit LGMD2B, Miyoshi-Myopathie und anderen klinischen Erscheinungsbildern der Dysferlinopathie, an Forschungsprojekten und klinischen Studien teilzunehmen und die bestmögliche Behandlung zu erhalten

Anmeldung online unter www.dysferlinregistry.org

Weshalb ist ein Patientenregister für Dysferlinopathien wichtig?

Dysferlinopathien sind äußerst seltene Krankheiten, die nur 2 bis 5 Menschen in einer Million befallen. In Anbetracht dieser Seltenheit ist es schwierig, genug geeignete Patienten für wissenschaftliche Forschung und klinische Studien zu finden. Ein Register infrage kommender Teilnehmer würde dies beträchtlich erleichtern.

Darüber hinaus soll das **Internationale Dysferlinopathie-Register** Ärzte und Forscher mit wichtigen benötigten Informationen versorgen, wie beispielsweise den spezifischen genetischen Defekten der betroffenen Patienten.

- Das Register hilft, potenzielle Teilnehmer für klinische Studien und Forschungsprojekte ausfindig zu machen, wie zum Beispiel die auf der Rückseite dieser Broschüre dargelegte internationale Studie zur Untersuchung des klinischen Erkrankungsverlaufs von Dysferlinopathien.
- Mithilfe des Registers können Ärzte beispielsweise Antworten auf folgende Fragen finden: „Wie häufig sind Dysferlinopathien?“ oder „Welche genetischen Defekte treten genau bei Dysferlinopathien auf?“ Dies wiederum dient der Aufklärung, verbessert die Diagnostik und fördert die Erforschung der Dysferlinopathien.
- Das Register unterstützt viele andere Maßnahmen für eine bessere Versorgung der Patienten, wie Untersuchungen und Verbreitung von Behandlungsstandards.

Wer kann sich registrieren lassen?

Dieses Patientenregister wurde speziell für alle Patienten auf der ganzen Welt entwickelt, die an Dysferlinopathien leiden. Hier sollen ihre häufigsten klinischen Erscheinungsbilder, die Gliedergürtel-Muskeldystrophie Typ 2B (LGMD2B) und Miyoshi-Myopathie, aber auch andere klinische Erscheinungsformen von Dysferlin-Gendefekten erfasst werden.

Bitte tragen Sie sich im Register ein, wenn Ihre Dysferlinopathie-Diagnose durch einen genetischen Test bestätigt wurde, der einen oder mehrere Gendefekte (Mutationen) des Dysferlin-Gens nachgewiesen hat.

Wenn Sie nicht sicher sind, ob eine oder mehrere Mutationen Ihres Dysferlin-Gens durch einen genetischen Test bestätigt wurden, ziehen Sie bitte Ihren Arzt zurate. Auf der Register-Website finden Sie ein Verzeichnis von Laboratorien, die Untersuchungen zur klinischen Diagnose der Dysferlinopathien anbieten, sowie eine Liste von Laboratorien, die genetische Tests durchführen. Die Jain Foundation (www.jain-foundation.org) ist außerdem gerne bereit, Patienten zu beraten, die sich ihrer Diagnose nicht sicher sind. Bitte wenden Sie sich an Esther Hwang, Director of Patient Relations, unter Tel. +1 425-882-1492 [USA] oder E-Mail ehwang@jain-foundation.org.

Warum sollte ich mich registrieren lassen?

- Je mehr Informationen über Patienten gesammelt werden, desto besser können die Ärzte Behandlungsmöglichkeiten für diese Krankheit finden.
- Sie erhalten relevante Informationen über Ihre Krankheit und deren Behandlung, beispielsweise über die Suche nach besseren Therapien für Patienten mit Dysferlinopathien.
- Sie werden informiert, wenn Sie für bestimmte klinische Studien oder Forschungsprojekte infrage kommen.
- Die gesammelten Daten sollen zeigen, wie viele Menschen auf der ganzen Welt an der gleichen Krankheit leiden und für die Ärzte, die nach den besten Behandlungsmöglichkeiten suchen, wertvolle Informationen bereitstellen.

Da Dysferlinopathien seltene Erkrankungen sind, zählt jeder einzelne Patient!

Welche Daten werden gesammelt?

- Persönliche Daten wie Name, Anschrift und Geburtsdatum, damit die Patienten identifiziert und ggf. von den Registermitarbeitern verständigt werden können, wenn es neue klinische Studien oder neue Erkenntnisse zur Diagnose oder Therapie der Dysferlinopathien gibt.
- Von den Patienten bereitgestellte medizinische Daten, die für ihre Dysferlinopathien relevant sind.
- Bei uneingeschränkter Einwilligung der Patienten werden die gesammelten Daten über die Untersuchung ihrer Mutationen und biologischen Dysferlin-Tests den an ihrer Diagnose und Betreuung beteiligten Ärzten zur Verfügung gestellt.

Autorisierte Dritte erhalten Zugang zu anonymen medizinischen Daten und können diese zur Erforschung der Dysferlinopathien oder zur Planung und Rekrutierung bei wissenschaftlichen Studien und klinischen Untersuchungen nutzen. Derartige Drittorganisationen haben jedoch keinen Zugang zu persönlichen Daten der Patienten wie Namen oder Kontaktangaben.

Wie kann ich mich registrieren lassen?

Wenn Sie eine gültige E-Mail-Adresse haben, können Sie sich und Ihre Kinder bzw. Angehörigen direkt im Internet bei www.dysferlinregistry.org. eintragen. Für alle, die keinen Internetzugang haben, sind auch gedruckte Formulare erhältlich. Diese Formulare können von der Register-Website heruntergeladen oder vom Register per Post angefordert werden. Die Anschrift des Registers finden Sie auf der Innenseite dieser Broschüre.

Zur Registrierung müssen Sie die Informationsschriften lesen, eine Einwilligungserklärung unterzeichnen sowie zwei Online-Fragebögen ausfüllen. Dann wird sich das Register mit dem von Ihnen im Fragebogen angegebenen Arzt oder den Ärzten in Verbindung setzen, um die erforderlichen medizinischen Informationen einzuholen. Sie können Ihre eigenen Daten jederzeit online sehen und aktualisieren. Sie können das Register jederzeit kontaktieren, falls Sie Ihre Daten zurückziehen möchten.