Recapiti di contatto per il Registro Internazionale delle Disferlinopatie

Il Registro Internazionale delle Disferlinopatie
Inserm UMR 910
Aix-Marseille Université
27 boulevard Jean Moulin
13385 Marseille Cedex 05
FRANCIA

Internet: www.dysferlinregistry.org

E-mail: contact@dysferlinregistry.org

Sperimentatore principale del Registro: Dott. Martin Krahn

Recapiti del medico da indicare nel mio *Questionario di registrazione*:

Promotori e Collaboratori

JAIN FOUNDATION

AFM Association Française contre les Myopathies

Inserm

Aix*Marseille université

Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

TREAT-NMD Neuromuscular Network

Il Registro Internazionale delle Disferlinopatie è stato creato ed è parzialmente finanziato dalla Jain Foundation (contact@jain-foundation.org).

Studio internazionale sulle misure di efficacia clinica nella disferlinopatia

Si prevede che lo "Studio internazionale sulle misure di efficacia clinica nella disferlinopatia" avrà inizio a metà 2012 presso centri in Europa (Regno Unito, Spagna, Germania, Italia e Francia), Stati Uniti, Giappone e Australia. Questo studio avrà come obiettivo stabilire le misure degli esiti clinici necessarie per gli studi clinici futuri, caratterizzare la progressione patologica della disferlinopatia e ottenere campioni biologici per identificare i marcatori della malattia richiesti per il monitoraggio non invasivo della disferlinopatia nel corso degli studi clinici. Senza tali informazioni non sarà possibile eseguire studi clinici efficaci.

Questo studio sta arruolando un grande numero di pazienti con disferlinopatie confermate geneticamente, di età minima di 10 anni e con o senza capacità di deambulare. I partecipanti saranno valutati in occasione di 6 visite nell'arco di 3 anni, mediante esami medici, fisioterapici e di risonanza magnetica/spettroscopia di risonanza magnetica (MRI/MRS), oltre ad analisi del sangue di tipo standard. Facoltativamente, i partecipanti potranno donare campioni del loro sangue e un campione cutaneo, che saranno utilizzati per identificare i marcatori della malattia e per altre ricerche di tipo approvato.

L'inizio dell'arruolamento dei pazienti è in programma a metà 2012. Si ricorda che sono disponibili fondi per il rimborso delle spese di viaggio per recarsi ai centri di studio.

I membri del Registro Internazionale delle Disferlinopatie riceveranno aggiornamenti riguardo allo Studio sugli esiti clinici per la disferlinopatia.

Per maggiori ragguagli, o per aderire allo Studio sugli esiti clinici, si prega di contattare:

- Il centro di studio più vicino; per un elenco dei centri di studio, visitare il sito dello studio (dysferlinoutcomestudy.org) o quello del Registro Internazionale delle Disferlinopatie (www.dysferlinregistry.org)
- Il coordinatore dello studio: contact@dysferlinoutcomestudy.org
- La Jain Foundation (contact@jain-foundation.org)

La supervisione e il finanziamento di questo studio saranno a cura della Jain Foundation.

Lo sperimentatore principale dello studio è:
Prof.ssa Kate Bushby, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, International Centre for Life, Central Parkway, Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ, Regno Unito.

JAIN FOUNDATION

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

Il Registro Internazionale delle Disferlinopatie

Un'opportunità per i pazienti affetti da LGMD2B, miopatia di Miyoshi e altre presentazioni cliniche delle disferlinopatie di partecipare a studi clinici o di ricerca ed ottenere le migliori cure possibili

È possibile registrarsi tramite Internet a:
www.dysferlinregistry.org

Perché è importante avere un registro dei pazienti con disferlinopatie?

Le disferlinopatie sono malattie molto rare, che colpiscono solo da 2 a 5 persone su un milione. Dinanzi alla loro rarità, è difficile individuare un numero sufficiente di pazienti idonei nell'esecuzione di studi clinici o di ricerca, con il rischio di ritardi significativi. La creazione di un registro garantisce la possibilità di identificare rapidamente un numero adeguato di pazienti idonei.

Inoltre, il **Registro Internazionale delle Disferlinopatie** fornirà dettagli e informazioni cruciali per i medici e i ricercatori, compresa un'indicazione degli specifici difetti genetici riscontrati in ciascun paziente.

- Il Registro faciliterà l'identificazione di potenziali partecipanti per gli studi clinici e di ricerca, come lo Studio internazionale sulle misure di efficacia clinica nella disferlinopatia illustrato a tergo.
- Il Registro aiuterà anche i ricercatori a rispondere a vari interrogativi, come l'effettiva incidenza delle disferlinopatie e la precisa natura dei difetti genetici nelle disferlinopatie. Ciò contribuirà a sua volta ad accrescere la consapevolezza, migliorare gli strumenti diagnostici e promuovere la ricerca nel campo delle disferlinopatie.
- Infine, il Registro sosterrà altre attività volte a migliorare il trattamento dei pazienti, come le modalità di valutazione e la diffusione degli standard di cura.

Chi può registrarsi?

Questo registro dei pazienti è stato creato per tutti i pazienti che soffrono di ogni forma di disferlinopatia nel mondo, comprese le presentazioni cliniche più frequenti di questa patologia, ovvero la LGMD2B (distrofia muscolare dei cingoli di tipo 2B) e la miopatia di Miyoshi, ma anche tutte le altre presentazioni cliniche correlate a mutazioni del gene della disferlina.

Si prega di registrarsi solo previa conferma di una diagnosi di disferlinopatia mediante test genetici che attestano la presenza di uno o più difetti (mutazioni) del gene della disferlina.

Nel dubbio che il Suo test genetico abbia confermato una o più mutazioni nel gene della disferlina, consultare il medico curante. Il sito Internet del Registro riporta sia un elenco di laboratori che offrono test a conferma della diagnosi clinica di disferlinopatia, sia un elenco di strutture di analisi specializzate nei test genetici. Inoltre, la Jain Foundation (www.jain-foundation.org) fornisce utili consigli ai pazienti che nutrono dubbi nei riguardi della loro diagnosi (contattare Esther Hwang, Director of Patient Relations, tel: +1 425-882-1492 [numero negli Stati Uniti] oppure inviare una email a: ehwang@jain-foundation.org).

Perché dovrei registrarmi?

- Maggiore sarà il numero di pazienti da cui raccoglieremo informazioni e migliori saranno le possibilità, da parte dei ricercatori, di individuare terapie per questa patologia.
- I pazienti riceveranno informazioni pertinenti alla malattia di cui soffrono - per esempio qualora vengano scoperte terapie o cure migliori per le persone affette da disferlinopatia.
- Inoltre, i pazienti saranno informati qualora risultassero idonei per studi clinici o di ricerca.
- I dati raccolti saranno rappresentativi del numero di pazienti affetti da disferlinopatia nel mondo, e forniranno informazioni importanti ai ricercatori che si occupano di mettere in atto e di ottimizzare i protocolli standard di trattamento per le disferlinopatie.

Le disferlinopatie sono malattie rare, dunque ogni paziente conta!

Quali dati saranno raccolti?

- Dati personali, come nome, indirizzo e data di nascita, affinché lo staff responsabile del registro possa identificare e contattare i pazienti, se del caso.
- Dati di natura medica forniti dai pazienti e relativi alla loro disferlinopatia.
- Dopo il rilascio del pieno consenso da parte dei pazienti, dati attinenti ai loro test mutazionali e biologici sulla disferlina saranno forniti dai professionisti impegnati nella diagnosi e nel follow-up della malattia.

Altri soggetti autorizzati potranno accedere ai dati medici resi anonimi e utilizzarli ai fini della ricerca sulle disferlinopatie, o per coadiuvare la programmazione e l'arruolamento dei pazienti in studi clinici e scientifici. Tali soggetti non avranno tuttavia accesso ai dati personali dei pazienti, come i loro nominativi o i loro recapiti.

Come posso registrarmi?

Se ha un indirizzo di posta elettronica valido, può procedere direttamente alla Sua registrazione, o a quella di Suo/a figlio/a o di una persona a Suo carico, sul sito: www.dysferlinregistry.org.

Se non dispone di accesso a Internet, sono disponibili moduli in formato cartaceo. Tutti i moduli di registrazione sono scaricabili dal sito del Registro; in alternativa, è possibile contattare il Registro per richiedere l'invio postale di tutti i necessari moduli. Le informazioni di contatto per il Registro sono riportate all'interno di questo documento.

Per procedere alla registrazione Le verrà chiesto di leggere alcuni materiali informativi, di compilare e convalidare/firmare un modulo di consenso e di rispondere a due questionari telematici di registrazione. In seguito, il personale del Registro si metterà in contatto con il/i medico/i da Lei indicato/i sui questionari, per ottenere o confermare i dati medici necessari per la registrazione. Potrà visionare o aggiornare in qualunque momento i Suoi dati in Internet. Se desidera ritirare i Suoi dati, è possibile contattare il Registro in qualunque momento.