

Coordonnées de la Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies

Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies
Inserm UMR 910

Aix-Marseille Université
27 boulevard Jean Moulin
13385 Marseille Cedex 05
FRANCE

Site internet: www.dysferlinregistry.org

E-mail: contact@dysferlinregistry.org

Responsable scientifique: Dr. Martin Krahn

Coordonnées du médecin à indiquer dans
mon Questionnaire d'Inscription :

Sponsors et Partenaires

JAIN
FOUNDATION



Inserm

Aix-Marseille
université



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

La Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies a été initiée et est en partie financée par la Jain Foundation (contact@jain-foundation.org).

Une Etude Internationale sur l'Évolution Clinique des Dysferlinopathies

L'Étude de l'Évolution Clinique des Dysferlinopathies doit démarrer courant 2012 dans plusieurs centres en Europe (Royaume-Uni, Espagne, Allemagne, Italie et France), aux États-Unis, au Japon et en Australie. Le but de cette étude est de déterminer les paramètres cliniques d'évaluation indispensables à la mise en œuvre de futurs essais cliniques, de caractériser l'évolution clinique des dysferlinopathies et de collecter des échantillons biologiques afin d'identifier des marqueurs qui puissent être utilisés pour mesurer de façon non invasive la progression de la maladie lors de futurs essais cliniques. Sans ces informations, des essais cliniques ne peuvent pas être réalisés efficacement.

Cette étude recrute un grand nombre de patients ayant un diagnostic de dysferlinopathie confirmé génétiquement et inclue des patients de tout âge, mobiles et non mobiles. Les participants seront évalués six fois sur une période de trois ans, au cours de visites comportant des évaluations médicales et kinésithérapiques ainsi que des examens par IRM/SRM (Imagerie et Spectroscopie par Résonance Magnétique), et par des tests sanguins standards. De façon optionnelle, les participants peuvent faire don d'échantillons de sang ou de peau afin que ces derniers puissent être utilisés pour l'identification de marqueurs pour les dysferlinopathies ou pour d'autres recherches éthiquement approuvées.

Le recrutement des premiers patients est prévu courant 2012. L'indemnisation des frais de voyage jusqu'aux centres d'étude est possible.

Les patients inscrits à la Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies recevront des informations actualisées sur l'Étude de l'Évolution Clinique des Dysferlinopathies.

Pour obtenir des informations supplémentaires ou pour participer à l'Étude de l'Évolution Clinique des Dysferlinopathies, veuillez contacter (au choix):

- Le centre d'étude le plus proche - la liste des centres est disponible sur le site internet de l'étude (dysferlinoutcomestudy.org) ou sur le site internet de la Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies (www.dysferlinregistry.org)
- Le coordinateur de l'étude: contact@dysferlinoutcomestudy.org
- La Jain Foundation (contact@jain-foundation.org)

La supervision et le financement de cette étude sont assurés par la Jain Foundation.

La responsable scientifique de cette étude :
Prof. Kate Bushby, Institute of Genetic Medicine,
Newcastle University, International Centre for Life, Central Parkway,
Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ, Royaume-Uni.

JAIN
FOUNDATION

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

La Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies

Une opportunité pour les patients atteints de la dystrophie musculaire des ceintures de type 2B (LGMD2B), de la myopathie de Miyoshi ou d'autres dysferlinopathies, de participer à des études scientifiques ou des essais cliniques et d'avoir accès aux meilleurs protocoles de prise en charge



Inscription sur www.dysferlinregistry.org

Pourquoi cette Base de Données pour les Dysferlinopathies est-elle importante ?

Les Dysferlinopathies sont des maladies très rares touchant seulement 2 à 5 personnes sur un million. De ce fait, les difficultés rencontrées pour identifier un nombre suffisant de patients admissibles à des études scientifiques ou des essais cliniques peuvent entraîner d'importants délais dans la planification de ces études. Une base de données permet de trouver rapidement un nombre suffisant de patients admissibles.

De plus, la Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies fournira aux médecins et chercheurs, des éléments d'information clés, en particulier sur les défauts génétiques spécifiques trouvés chez chaque patient.

Les objectifs de la Base de Données sont les suivants :

- Identifier des participants potentiels pour des essais cliniques ou des études de recherche telles que l'Etude de l'Evolution Clinique des Dysferlinopathies (informations complémentaires au dos de cette brochure).
- Aider les chercheurs à mieux connaître les fréquences des dysferlinopathies ou à mieux comprendre les défauts génétiques à l'origine des dysferlinopathies. En retour, cela peut aider à sensibiliser l'opinion, améliorer les diagnostics et renforcer la recherche dans les dysferlinopathies.
- Apporter son soutien à d'autres activités visant à améliorer la prise en charge des patients, telles que l'évaluation et la dissémination des protocoles de soin.



Qui peut s'inscrire ?

La Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies est réservée aux patients atteints d'une dysferlinopathie, présentant soit une des formes cliniques les plus fréquentes que sont la dystrophie musculaire des ceintures de type 2B (LGMD2B) ou la myopathie de Miyoshi, soit toute autre forme clinique causée par des défauts du gène "dysferline".

Vous pouvez vous inscrire si votre diagnostic de dysferlinopathie a été confirmé par un test génétique attestant que vous portez un ou plusieurs défauts génétiques (mutations) dans le gène dysferline.

Si vous n'êtes pas sûr(e) qu'une analyse génétique ait confirmé la présence d'une ou plusieurs mutations dans votre gène dysferline, veuillez contacter votre médecin. Le site internet de la Base de Données Internationale pour les Dysferlinopathies met à votre disposition une liste de laboratoires proposant des tests pour le diagnostic clinique des dysferlinopathies ou réalisant des tests génétiques. La Jain Fondation (www.jain-foundation.org) peut également guider les patients incertains de leur diagnostic (contacter Esther Hwang, Directrice des Relations Patients, au +1 425-882-1492 [numéro américain] ou en écrivant à ehwang@jain-foundation.org).

Pourquoi m'inscrire ?

- Avec les données collectées, les chercheurs seront mieux équipés pour combattre cette maladie.
- Vous serez informé(e) de tout nouvel élément lié à votre maladie et pouvant vous concerner – par exemple nous vous informerons si des chercheurs trouvent de meilleurs protocoles de prise en charge à proposer aux patients atteints de dysferlinopathie.
- Vous serez informé(e) si vous semblez pouvoir être un(e) candidat(e) potentiel(le) pour un essai clinique ou une étude de recherche spécifique.
- Les données collectées témoigneront du nombre de personnes atteintes d'une dysferlinopathie dans le monde et fourniront des informations importantes aux chercheurs travaillant sur l'amélioration et la mise en place des standards de prise en charge pour votre maladie.

**Les dysferlinopathies sont des maladies rares
chaque individu compte !**

Quelles données sont collectées ?

- Des données personnelles telles que le nom, l'adresse et la date de naissance, afin que les patients puissent être identifiés et contactés par les personnes en charge de la Base de Données, si nécessaire.
- Des données médicales fournies par le patient, en rapport avec sa dysferlinopathie.
- Après accord du patient, ses données relatives aux résultats d'analyses biologiques et génétiques spécifiques à la dysferline seront obtenues auprès des professionnels de santé impliqués dans le diagnostic et le suivi de sa maladie.

Des tiers autorisés pourront avoir accès aux données médicales anonymisées pour les utiliser dans le cadre de leurs recherches sur les dysferlinopathies ou pour aider au recrutement de patients dans le cadre d'études scientifiques ou d'essais cliniques. Ces tiers n'auront jamais accès aux données personnelles du patient (comme à son nom ou à ses coordonnées).



Comment puis-je m'inscrire ?

Si vous possédez une adresse électronique valide, vous pouvez vous inscrire directement sur internet, vous ou votre enfant/dépendant sur le site : www.dysferlinregistry.org.

Si vous n'avez pas d'accès internet, des exemplaires papier sont disponibles. Les formulaires nécessaires à l'inscription des patients sont librement téléchargeables sur le site internet de la Base de Données ou peuvent être envoyés sur demande. Les coordonnées de la Base de Données sont indiquées au dos de ce dépliant.

Durant le processus d'inscription, nous vous demanderons de lire des notices d'information, de compléter et valider/signer un formulaire de consentement et de remplir deux questionnaires d'inscription en ligne. Nous contacterons les médecins que vous aurez indiqués dans vos questionnaires afin d'obtenir ou de confirmer certaines données médicales. A tout moment, vous pouvez consulter ou modifier vos données en ligne. A tout moment, vous pouvez nous contacter si vous souhaitez retirer vos données.