Dades de contacte per al Registre Internacional de Disferlinopatia

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

Pàgina web: www.dysferlinregistry.org

Correu electrònic: contact@dysferlinregistry.org

Correu electrònic: Dr. Martin Krahn

Dades de contacte del metge per a indicar al meu *Qüestionari de Registre*:

Promotors i col•laboradors

JAIN FOUNDATION

AFM Association Française contre les Myopathies

Inserm

Aix*Marseille université

Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

TREAT-NMD Neuromuscular Network

El Registre Internacional de Disferlinopatia fou iniciat per i finançat en part per la Jain Foundation (contact@jain-foundation.org).

Un estudi internacional de resultats clínics per a la disferlinopatia

Es preveu que el «Estudi de Resultats Clínics per a la Disferlinopatia» comenci a mitjans de 2012 en centres d'Europa (Regne Unit, Espanya, Alemanya, Itàlia i França), EE.UU., Japó i Austràlia. L'objectiu d'aquest «Estudi de Resultats Clínics» és determinar les mesures dels resultats clínics que es requereixen per a futurs assaigs clínics, caracteritzar la progressió de la malaltia de la disferlinopatia i recollir mostres biològiques per a la identificació dels marcadors de la malaltia que són necessaris per a vigilar la malaltia de forma no invasiva durant els assaigs clínics. Sense aquesta informació no poden realitzar-se assaigs clínics eficaços.

Aquest estudi està reclutant un gran nombre de pacients de disferlinopatia genèticament confirmats de 10 anys o més d'edat que són tant ambulatoris com no ambulatoris. Els pacients seran avaluats en 6 visites durant 3 anys per mitjà d'avaluacions mèdiques, de fisioteràpia i de ressonància magnètica muscular, així com també amb anàlisis convencionals de sang. Opcionalment, els participants poden donar mostres de sang i mostres de pell per a utilitzar-les a la identificació dels marcadors de la malaltia i altres recerques aprovades.

El reclutament es preveu que comenci a mitjans de 2012. Si us plau, tingueu en compte que estan disponibles els fons per cobrir les despeses de desplaçament als centres de l'estudi.

Els membres del Registre Internacional de Disferlinopatia rebran actualitzacions sobre l'Estudi de Resultats Clínics per a la Disferlinopatia.

Per tal d'obtenir informació addicional sobre o signar l'Estudi de Resultats Clínics, si us plau, contacteu amb el següent:

- El centre d'estudi més proper - està disponible un llistat de centres a través de la pàgina web de l'estudi (dysferlinoutcomestudy.org) o de la pàgina web del Registre Internacional de Disferlinopatia (www.dysferlinregistry.org)
- El coordinador de l'estudi a contact@dysferlinoutcomestudy.org
- La Jain Foundation a (contact@jain-foundation.org)

La supervisió i el finançament per a aquest estudi està proporcionat per la Jain Foundation.

L'investigador principal de l'estudi és:
Prof. Kate Bushby, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, International Centre for Life, Central Parkway, Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ, Regne Unit.

JAIN FOUNDATION

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

El Registre Internacional De Disferlinopatia

Una oportunitat per als pacients amb LGMD2B, miopatia de Miyoshi i altres manifestacions clíniques de les disferlinopaties per a participar als estudis de recerca o assaigs clínics i obtenir la millor atenció possible

Registreu-vos en línia a
www.dysferlinregistry.org

Per què és important un registre de pacients de disferlinopatia?

Les disferlinopaties són malalties molt poc freqüents que afecten únicament a 2-5 persones per milió. Tenint en compte aquesta poca freqüència, la dificultat en la identificació de suficients pacients adients pot donar lloc a importants retards en els estudis científics o els assaigs clínics. Un registre assegura que s'hi trobarà ràpidament un número suficient de pacients adequats.

A més, el **Registre Internacional de Disferlinopatia** fournira proporcionarà els detalls clau i la informació que els metges i investigadors necessiten, inclosos els defectes genètics específics trobats en cada pacient.

- El Registre ajuda a identificar participants potencials per als assaigs clínics i estudis de recerca, com ara l'Estudi Internacional de Resultats Clínics per a la Disferlinopatia, detallat a la part posterior d'aquest fullet.
- El Registre ajuda als investigadors a respondre a preguntes com "Què tan freqüents són les disferlinopaties?" o "Quins són els defectes genètics necessaris a les disferlinopaties?" Això, a la vegada, ajuda a crear consciència, millorar el diagnòstic i augmentar la recerca en les disferlinopaties.
- El Registre dóna suport a altres activitats per a millorar l'atenció al pacient, com ara l'avaluació i la difusió de les normes d'atenció.

Qui s'hi pot registrar?

Aquest registre de pacients està especialment desenvolupat per a tots els pacients a tot el món afectats per una disferlinopatia, incloent les manifestacions clíniques més freqüents anomenades Distròfia Muscular de Cintures tipus 2B (LGMD2B) i la miopatia de Miyoshi, però també la resta de manifestacions clíniques relacionades amb defectes genètics al gen de la disferlina.

Si us plau, enregistreu si el vostre diagnòstic de disferlinopatia ha estat confirmat per una prova genètica, verificant que teniu un o més defectes genètics (mutacions) al gen de la disferlina.

Si no esteu segurs de si una prova genètica ha confirmat una o més mutacions al vostre gen de la disferlina, si us plau, pregunteu al vostre metge. La pàgina web del Registre proporciona un llistat de laboratoris que ofereixen proves per al diagnòstic clínic de les disferlinopaties i un llistat de laboratoris que realitzen la prova genètica. A més, la Jain Foundation (www.jain-foundation.org) també ofereix orientació als pacients que no estan segurs sobre el seu diagnòstic (contacteu amb Esther Hwang, Directora de Relacions amb el Pacient, al +1 425-882-1492 [número dels EE.UU.] o a ehwang@jain-foundation.org).

Per què registrar-me?

- Quanta més informació de pacients es reculli, més preparats estaran els investigadors per a trobar tractaments per a aquesta malaltia.
- Rebreu informació de interès per a la vostra condició, per exemple, si els investigadors troben millors formes per a tractar els pacients amb disferlinopatia.
- Sereu informats de si podeu ser un candidat adequat per a certs assaigs clínics o estudis de recerca.
- Les dades recollides revelaran quanta gent al món té la mateixa condició i proporcionaran informació als investigadors interessats en els millors tractaments de referència per al vostre trastorn.

Degut a que les disferlinopaties són condicions poc freqüents, cada persona hi compta!

Quines dades s'hi recullen?

- Dades personals, com el nom, l'adreça i la data de naixement, per tal d'identificar al pacient i que el personal del Registre pugui contactar-lo en cas necessari.
- Dades mèdiques proporcionades pel pacient i d'interès per a la seva disferlinopatia.
- Després del consentiment total del pacient, els professionals implicats en el diagnòstic i seguiment de la seva condició, proporcionaran les dades relacionades amb les seves proves mutacionals i biològiques de la disferlina.

Tercers autoritzats podran accedir a les dades mèdiques no identificables i utilitzar aquestes dades per a la recerca en les disferlinopaties o per a ajudar amb la planificació i reclutament als estudis científics o assaigs clínics, però aquests tercers no tindran accés a les dades personals dels pacients, tals com el seu nom i la seva informació de contacte.

Com puc registrar-me?

Si teniu una adreça vàlida de correu electrònic, si us plau registreu-vos o registreu directament al vostre fill/dependent en internet a www.dysferlinregistry.org.

Si no teniu accés a internet, també hi han disponibles formularis en paper. Tots els formularis d'inscripció poden descarregar-se de la pàgina web del Registre o podeu posar-vos en contacte amb el Registre per sol•licitar tots els formularis per correu. La informació de contacte del Registre està indicada al plec interior d'aquest fullet.

Per a procedir amb el registre, se us demanarà que llegiu els documents de informació, que completeu i valideu/signeu un formulari de consentiment i ompliu dos qüestionaris de registre en línia. Després, el Registre es posarà en contacte amb el(s) metge(s) que indiqueu al vostre qüestionari per tal d'obtenir o confirmar les dades mèdiques requerides pel Registre. Podeu consultar o actualitzar les vostres dades en línia en qualsevol moment. Podeu posar-vos en contacte amb el Registre en qualsevol moment si desitgeu retirar les vostres dades.