## Detalles de contacto para el Registro Internacional de Disferlinopatía

Registro International de Disferlinopatía
Inserm UMR 910
Aix-Marseille Université
27 boulevard Jean Moulin
13385 Marseille Cedex 05
FRANCIA

Página web: www.dysferlinregistry.org

Correo electrónico: contact@dysferlinregistry.org

Investigador principal del registro: Dr. Martin Krahn

Detalles de contacto del médico para indicar en mi *Cuestionario de Registro*:

## Promotores y colaboradores

JAIN FOUNDATION

AFM Association Française contre les Myopathies

Inserm

Aix*Marseille université

Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

TREAT-NMD Neuromuscular Network

*El Registro Internacional de Disferlinopatía fue iniciado por y está financiado en parte por la Jain Foundation (contact@jain-foundation.org).*

## Estudio Internacional de Resultados Clínicos en la Disferlinopatía

Se espera que el "Estudio de Resultados Clínicos en la Disferlinopatía" comience a mediados de 2012 en centros de Europa (Reino Unido, España, Alemania, Italia y Francia), EE.UU., Japón y Australia. El objetivo de este "Estudio de Resultados Clínicos" es determinar las medidas de resultados clínicos necesarias para ensayos clínicos futuros, caracterizar la progresión de la enfermedad de la disferlinopatía y recoger muestras biológicas para la identificación de los marcadores de la enfermedad que son necesarios para monitorizar de forma no invasiva la enfermedad durante los ensayos clínicos. Sin esta información, no pueden realizarse ensayos clínicos eficaces.

Este estudio está reclutando un gran número de pacientes con disferlinopatía confirmada genéticamente, de 10 años o más, ambulatorios o no ambulatorios. Los participantes serán evaluados en 6 visitas a lo largo de 3 años mediante evaluaciones médicas, de fisioterapia y de RM/ERM, así como análisis de sangre habituales. Opcionalmente, los participantes pueden donar muestras de sangre y una muestra cutánea para uso en la identificación de los marcadores de la enfermedad y otras investigaciones aprobada.

Se espera que el reclutamiento comience a mediados de 2012. Tenga en cuenta que hay fondos disponibles para cubrir los gastos de viajes a los centros del estudio.

**Los miembros del Registro Internacional de Disferlinopatía recibirán actualizaciones sobre el Estudio de Resultados Clínicos en la Disferlinopatía.**

Para obtener información adicional acerca del Estudio de Resultados Clínicos o inscribirse, póngase en contacto con alguno de los siguientes:

- El centro de estudio más próximo - se dispone de una lista de centros a través de la página web del estudio (dysferlinoutcomestudy.org) o la página web del Registro Internacional de Disferlinopatía (www.dysferlinregistry.org)
- El coordinador del estudio en contact@dysferlinoutcomestudy.org
- La Jain Foundation en contact@jain-foundation.org

La Jain Foundation aporta supervisión y financiación para este estudio.

El investigador principal del estudio es:
Prof. Kate Bushby, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, International Centre for Life, Central Parkway, Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ, Reino Unido.

JAIN FOUNDATION

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

# Registro International de Disferlinopatía

Una oportunidad para los pacientes con LGMD2B, miopatía de Miyoshi y otras presentaciones clínicas de las disferlinopatías para participar en estudios de investigación o ensayos clínicos y obtener la mejor asistencia posible

Regístrese en Internet en
www.dysferlinregistry.org

## ¿Por qué es importante un registro de pacientes con disferlinopatías?

Las disferlinopatías son enfermedades muy raras que afectan sólo a 2-5 personas por millón. Dada esta rareza, la dificultad para identificar a suficientes pacientes elegibles puede conducir a retrasos importantes en estudios científicos o ensayos clínicos. Un registro garantiza que se encuentre rápidamente un número suficiente de pacientes adecuados.

Además, el **Registro Internacional de Disferlinopatía** proporcionará detalles e información clave que necesitan los médicos e investigadores, incluidos los defectos genéticos específicos que se encuentran en cada paciente.

- El Registro ayuda a identificar a posibles participantes para ensayos clínicos y estudios de investigación, como el Estudio Internacional de Resultados Clínicos en la Disferlinopatia detallado en la parte posterior de este folleto.
- El Registro ayuda a los investigadores a responder a preguntas como "¿Cuál es la frecuencia de las disferlinopatías?" o "¿Cuáles son los defectos genéticos precisos de las disferlinopatías?" Esto a su vez ayuda a elevar la concienciación, mejorar los instrumentos diagnósticos y aumentar la investigación en las disferlinopatías.
- El Registro apoya otras actividades para mejorar la asistencia a los pacientes, como la evaluación y la diseminación de los tratamientos de referencia.

## ¿Quién se puede registrar?

Este registro de pacientes está desarrollado de forma exclusiva para todos los pacientes del mundo afectados por una disferlinopatía, incluidas las presentaciones clínicas más frecuentes, como la distrofia muscular de las cinturas de tipo 2B (LDMD2B) y la miopatía de Miyoshi, sino también todas las demás presentaciones clínicas relacionadas con los defectos genéticos en el gen de la disferlina.

**Regístrese si su diagnóstico de disferlinopatía ha sido confirmado por una prueba genética, verificando que tiene uno o más defectos genéticos (mutaciones) en el gen de la disferlina.**

Si no está seguro de si una prueba genética ha confirmado una o más mutaciones en su gen de disferlina, pregunte a su médico. La página del Registro proporciona tanto una lista de los laboratorios que ofrecen pruebas para el diagnóstico clínico de disferlinopatías como una lista de los laboratorios que realizan pruebas genéticas. Además, la Jain Foundation (www.jain-foundation.org) también aporta orientación a los pacientes que no están seguros sobre su diagnóstico (póngase en contacto con Esther Hwang, Directora de Relaciones con los Pacientes en el +1 425-882-1492 [número de EE. UU.] o ehwang@jain-foundation.org).

## ¿Por qué debo registrarme?

- Cuanta más información sobre los pacientes se recoja, mejor equipados estarán los investigadores para encontrar tratamientos para esta enfermedad.
- Recibirá información relevante para usted o su enfermedad - por ejemplo, si los investigadores encuentran formas mejores de atender a pacientes con una disferlinopatía.
- Será informado si pudiera ser usted un candidato adecuado para determinados ensayos clínicos o estudios de investigación.
- Los datos recogidos revelarán cuántas personas en todo el mundo tienen la misma enfermedad y proporcionarán información relevante a los investigadores interesados en el mejor tratamiento de referencia para su trastorno.

**Como las disferlinopatías son enfermedades raras, ¡cada persona cuenta!**

## ¿Qué datos se recogen?

- Datos personales, como nombre, dirección y fecha de nacimiento, de manera que el personal del Registro pueda identificar a los pacientes y contactar con ellos cuando proceda.
- Datos médicos facilitados por el paciente y relevantes para su disferlinopatía.
- Después del consentimiento pleno del paciente, se facilitarán datos relacionados con pruebas de disferlina mutacionales y biológicas por parte de profesionales que participan en el diagnóstico y el seguimiento de su enfermedad.

Terceros autorizados podrán acceder a datos médicos no identificables y usar estos datos para investigación sobre disferlinopatías o ayudar a la planificación de y el reclutamiento en científicos estudios o ensayos clínicos, pero estos terceros no tendrán acceso a los datos personales de los pacientes, como su nombre y su información de contacto.

## ¿Cómo me registro?

Si tiene una dirección válida de correo electrónico, regístrese usted mismo o a su hijo/dependiente directamente por Internet en www.dysferlinregistry.org.

Si no tiene acceso a Internet, también se dispone de formularios en papel. Todos los formularios de registro pueden descargarse de la página web del Registro o puede ponerse en contacto con el Registro para solicitarlos por correo. Se indica la información de contacto del Registro en el pliegue interior de este prospecto.

Para continuar con el registro, se le pedirá que lea documentos de información, rellene y valide/firme un formulario de consentimiento y rellene dos cuestionarios de registro en Internet. El Registro luego contactará con el(los) médico(s) que usted indique en sus cuestionarios para obtener o confirmar los datos médicos necesarios para el Registro. En cualquier momento, puede ver directamente o actualizar sus datos por Internet. Puede contactar con el Registro en cualquier momento si desea retirar sus datos.