

GLOBAL FKRP REGISTRY

**REGISTRATEVI
ONLINE ANE:**

www.fkrp-registry.org

Una opportunità per i pazienti con LGMD2I, MDC1C ed altre condizioni correlate a mutazioni nel gene FKRP a partecipare a trials clinici ed ottenere la migliore presa in carico

Fino a che i pazienti con mutazioni nel gene FKRP saranno rari, è importante che ognuno si registri!



Cos'è un registro pazienti?

Un registro pazienti raccoglie informazioni riguardanti pazienti affetti da una particolare malattia. Il registro internazionale dei pazienti affetti da mutazioni della FKRP comprende dati clinici e genetici di pazienti portatori di una mutazione nel gene delle FKRP. Le mutazioni di questo gene causano una delle forme di distrofia muscolare dei cingoli (LGMD - Limb Girdle Muscular Dystrophy), conosciuta come LGMD tipo 2I, e una delle forme di distrofia muscolare congenita (CMD - congenital muscular dystrophy), conosciuta come MDC tipo 1C. In casi molto rari mutazioni nel gene della FKRP possono anche causare la "malattia muscolo-occhio-cervello" ("muscle eye brain disease") e la sindrome di Walker-Warburg. La LGMD2I è la forma più comune fra le malattie causate da una mutazione del gene della FKRP. È importante, ai fini della ricerca nel trattamento di queste patologie, che i ricercatori abbiano un'informazione precisa sulla mutazione genetica che causa la malattia. Questi preziosi dati medici saranno disponibili, in forma anonima, a ricercatori selezionati in tutto il mondo, così da accelerare la ricerca sulle patologie causate da mutazioni a carico del gene della FKRP e delle loro possibili cure.

Questi registri pazienti, inoltre, permettono ai soggetti eleggibili per determinate sperimentazioni cliniche su alcune malattie neuromuscolari, di essere prontamente identificati all'avvio di queste. I registri contengono informazioni accurate ed aggiornate sulle mutazioni genetiche dei pazienti e sulle loro condizioni cliniche. Questi dati sono forniti sia dal paziente che dallo specialista coinvolto nella cura del paziente, dopo pieno consenso di quest'ultimo. Senza un registro pazienti per queste malattie l'arruolamento di un numero sufficiente di pazienti per effettuare una sperimentazione significativa richiederebbe anni e ritarderebbe potenziali terapie.

Chi dovrebbe registrarsi?

- Pazienti con distrofia muscolare dei cingoli tipo 2I o distrofia muscolare congenita tipo 1C o un'altra condizione con una mutazione confermata nel gene FKRP.
- I giovani sotto i 16 anni devono essere registrati da genitori o tutori legali. Il registro è destinato a pazienti di tutto il mondo.
- Se ti è stata fatta diagnosi di LGMD o CMD, ma non sei sicuro di quale tipo sia o non sei sicuro di avere una diagnosi genetica, chiedi aiuto al tuo dottore o digli di contattarci per email o per posta.

Perchè dovrei registrarmi?

Ci sono molte ragioni per cui un paziente dovrebbe registrarsi:

- La registrazione facilita l'arruolamento dei pazienti per sperimentazioni cliniche e i pazienti registrati potranno partecipare più facilmente a studi clinici.
- I registri hanno lo scopo di accelerare la ricerca di nuove terapie per la LGMD2I, la MDC1C e per altre condizioni correlate a mutazioni nel gene FKRP.
- I pazienti registrati vengono tenuti informati sui risultati della ricerca, come, ad esempio, su nuovi trattamenti per queste patologie, come anche sulle attività di TREAT-MND.
- I registri aiutano gli specialisti ad acquisire maggiori conoscenze sulla prevalenza, l'epidemiologia e la storia naturale delle distrofie LGMD2I e MDC1C e di altre condizioni correlate a mutazioni nel gene FKRP.
- I registri possono aiutare a fare ottenere uguali cure ai pazienti affetti da queste patologie in tutto il mondo.
- I registri possono essere utili ad ottenere velocemente i fondi necessari per future ricerche.

Per contattarci:

Email di contatto locale:

italy@fkrp-registry.org

Registry Coordinator:

Dr Karen Rafferty
MRC Centre for Neuromuscular
Diseases at Newcastle
Institute of Genetic Medicine
Newcastle University
International Centre for Life
Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ
United Kingdom

Telefono:

+44 (0) 191 241 8605

Email:

coordinator@fkrp-registry.org

Il registro pazienti FKRP è solo una delle attività di TREAT-NMD a vantaggio dei pazienti di tutto il mondo. Maggiori informazioni sulla rete TREAT-NMD e le sue attività sono disponibili sul sito www.treat-nmd.eu.

More information on FKRP-related diseases can be found at the LGMD2I Research Fund website (www.lgmd2ifund.org), a non-profit organization focused in expediting the discovery of new treatments for LGMD2I.