

GLOBAL FKRP REGISTRY

REGISTREER ONLINE VIA:
www.fkrp-registry.org

Een mogelijkheid voor patiënten met LGMD2I, MDC1C en andere FKRP-gerelateerde aandoeningen om deel te nemen aan klinische trials en de best mogelijke zorg te ontvangen

Aangezien patiënten met een FKRP mutatie heel zeldzaam zijn, is elke registratie even belangrijk!



Wat is een patiënten database?

Een patiënten database verzamelt informatie over patiënten met eenzelfde (zeldzame) aandoening. De internationale database voor patiënten met FKRP mutaties bevat informatie over patiënten met LGMD2I (Limb Girdle Muscular Dystrophy 2I = Ledemaat Gordel Spier Dystrofie 2I) of MDC1C (Congenital Muscular Dystrophy 1C = Congenitale Spier Dystrofie 1C). Om onderzoek te doen naar behandelingen voor LGMD2I of MDC1C, is het belangrijk dat de onderzoekers exacte informatie hebben over de genetische mutaties die de ziekte veroorzaken. Deze informatie in de database wordt gecontroleerd door experts. De waardevolle medische informatie wordt beschikbaar gesteld aan geselecteerde onderzoekers over de hele wereld. Hierdoor wordt het onderzoek naar LGMD2I en MDC1C, veroorzaakt door mutaties in het FKRP gen, versneld.

Er komen steeds meer klinische trials voor verschillende neuromusculaire aandoeningen. Een voordeel van de database is dat patiënten, die aan de juiste criteria voldoen om mee te doen aan een trial, snel gevonden kunnen worden. De databases bevatten nauwkeurige en recente informatie over de genetische mutatie van de patiënt en zijn of haar klinische conditie. Deze informatie wordt geleverd door de patiënt en door de behandelaar, nadat de patiënt hierin middels een "informed consent" in heeft toegestemd. Zonder patiënten database voor deze aandoeningen, kan het jaren duren voordat er voldoende patiënten geworven zijn voor een trial. Dit kan de ontwikkeling van mogelijke therapieën vertragen.

Wie kan zich registreren?

- Patiënten met Limb Girdle Muscular Dystrophy 2I of Congenitale Spier Dystrofie 1C en een vastgestelde mutatie in het FKRP gen kunnen zich registreren.
- Personen jonger dan 16 jaar moeten geregistreerd worden door hun ouders of verzorgers.
- De database is voor alle patiënten over heel de wereld.

Waarom zou ik me registreren?

Er zijn verschillende redenen om te registreren:

- Een database maakt het eenvoudiger om patiënten te werven voor klinische trials en geregistreerde patiënten kunnen eenvoudiger deelnemen.
- Databases proberen onderzoek naar nieuwe therapieën te versnellen.
- Geregistreerde patiënten worden op de hoogte gehouden over resultaten van onderzoek, zoals nieuwe therapieën voor LGMD2I and MDC1C, en activiteiten van TREAT-NMD.
- Databases helpen specialisten om meer over een ziekte te weten te komen, zoals het de frequentie van voorkomen en het natuurlijk beloop.
- Databases bevorderen een betere zorg voor alle patiënten met LGMD2I and MDC1C over de hele wereld.
- Databases helpen bij het werven van de broodnodige extra subsidies voor verder onderzoek.

Contact details

Local email contact:
netherlands@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

Telephone:
+44 (0) 191 241 8605

Email:
coordinator@fkrp-registry.org

De FKRP database is maar een van de activiteiten van TREAT-NMD, die tot doel hebben om de patiëntenzorg te verbeteren.

Meer informatie over het TREAT-NMD netwerk en haar activiteiten is te vinden op 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.