

GLOBAL FKRP REGISTRY

REGISTRER DEG ONLINE:
www.fkrp-registry.org

En mulighet for pasienter med LGMD2I, MDC1C og andre FKRP-relaterte tilstander til å delta i kliniske studier og mota best mulig behandling.

Siden pasienter med FKRP-mutasjoner er sjeldne, oppfordrer vi alle til å registrere seg!



Hva er et pasientregister?

Et pasientregister samler informasjon om pasienter som er affisert av en bestemt tilstand. Det internasjonale FKRP pasientregisteret samler genetiske og kliniske data om pasienter som er affisert av en mutasjon i FKRP genet. Mutasjoner i dette genet forårsaker limb girdle muskeldystrofi (LGMD) typen LGMD2I og kongenitt muskeldystrofi (CMD) typen MDC1C. I veldig sjeldne tilfeller kan også FKRP mutasjoner også forårsake en tilstand som kalles Muscle Eye Brain disease og Walker – Warburg syndrom. LGMD2I er helt klart den vanligste av disse sykdommene forårsaket av FKRP mutasjon. For å gjøre forskningen på behandlingsmetoder for alle disse forholdene, er det viktig at forskere har presis informasjon om de genetiske mutasjoner som forårsaker disse tilstandene. Verdifulle anonymiserte medisinske data fra registeret vil bli gjort tilgjengelig for utvalgte forskere rundt omkring i verden og på denne måten fremskynde forskningen på tilstander forårsaket av FKRP mutasjoner og de mulige behandlingene av disse.

For enkelte nevromuskulære sykdommer gjøres det kliniske studier, og ved å være registrert i et pasientregister kan pasienter som er kvalifisert for visse kliniske studier lett identifiseres - og dermed kan de inkluderes i studien om de ønsker. Registeret inneholder nøyaktig og oppdatert informasjon om pasientens genetiske mutasjoner og deres kliniske tilstand. Denne informasjonen gis både av pasienten selv og helsepersonellet som er involvert i pasientens behandling, men kun etter at pasienten selv har gitt sitt samtykke. FKRP-mutasjon er en sjelden tilstand, og uten et pasientregister hvor man har samlet pasientdata fra FKRP-pasienter på verdensbasis, vil det være veldig vanskelig og ta veldig lang tid å finne pasienter nok til en meningsfull studie, noe som vil forsinke testingen av potensielle behandlinger.

Hvem bør registrere seg?

- Pasienter med Limb Girdle muskeldystrofi 2I (LGMD2I) eller en medfødt muskeldystrofi 1C (MDC1C) og en bekreftet mutasjon i genet FKRP kan registreres, og barn og unge under 16 år må registreres av sine foreldre eller foresatte.
- Dette registeret er for alle pasienter over hele verden.

Hvorfor bør jeg registrere meg?

Det er flere grunner til pasienter for å registrere deg:

- Registeret legger til rette for pasientrekruttering til kliniske studier, og registrerte pasienter vil enklere kunne få delta i studier.
- Registeret tar sikte på å fremskynde forskning på nye behandlingsformer for LGMD2I, MDC1C og andre FKRP-relaterte tilstander.
- Registrerte pasienter holdes informert om forskningsresultater, slik som nye behandlingsmetoder for disse tilstandene, samt om TREAT-NMD sine aktiviteter.
- Registeret bidrar slik at spesialister kan få mer kunnskap om prevalens og sykdomsutvikling hos personer med LGMD2i, MDC1c og andre FKRP-relaterte tilstander.
- Registeret kan bidra til å oppnå likeverdig behandling for alle pasienter med disse tilstandene over hele verden.

Kontaktinformasjon

Lokal e-post:
norway@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

Telefon:
+44 (0) 191 241 8605

E-post:
coordinator@fkrp-registry.org

Det globale pasientregisteret for FKRP er bare et av TREAT-NMD's aktiviteter som har som mål å ha nytte for pasienter over hele verden. Mer informasjon om TREAT-NMD nettverket og dets aktiviteter er tilgjengelig på www.treat-nmd.eu. Mer informasjon om FKRP-relaterte sykdommer kan bli funnet på LGMD2I Research Fund nettsted (www.lgmd2ifund.org), en non-profit organisasjon fokusert for å påskynde oppdagelsen av nye behandlingsmetoder for LGMD2I.