

GLOBAL FKRP REGISTRY

Registre en línia a:
www.fkrp-registry.org

Registre Global De Pacients Amb FKRP Una oportunitat per a pacients amb LGMD2I, MDC1C i altres malalties relacionades amb FKRP per a participar en assaigs clínics i obtenir la millor cura possible

Com que hi ha pocs pacients amb mutacions de FKRP, és important que tothom hi participi!



Què és el registre de pacients?

El registre de pacients recull informació sobre pacients afectats per una malaltia. El registre internacional inclou dades clíniques i genètiques de pacients que pateixen mutacions en el gen FKRP. Mutacions en aquest gen és causa de una distròfia muscular de cintures (LGMD), -en relació a les sigles en anglès-, coneguda com distròfia muscular de cintures 2I (LGMD 2I) i una distròfia muscular congènita (CMD), coneguda com distròfia muscular congènita 1C (MDC 1C). En molt pocs casos, mutacions en el gen de la FKRP pot ocasionar altres processos com la malaltia Muscle Ull Cerebre i la Síndrome de Walker-Warburg. No obstant la distròfia muscular de cintures 2I, LGMD 2I, és la més freqüent. A l'hora de buscar tractaments per totes aquestes malalties, cal que els investigadors disposin d'informació exacta sobre la mutació genètica que causa la malaltia. Aquesta valuosa informació mèdica dels registres ha de ser validada pels experts i ha d'estar a l'abast anònimament dels investigadors especialitzats d'arreu del món: Així s'accelera la recerca sobre el tractament en les malalties causades per mutacions del gen FKRP (Fututin Related Protein).

A més, amb l'aparició dels assaigs clínics per a algunes malalties neuromusculars, els registres de pacients possibiliten que es puguin identificar ràpidament els pacients idonis per a determinats assaigs clínics. Els registres contenen informació exacte i actualitzada sobre les mutacions genètiques dels pacients i les condicions clíniques. Aquesta informació la proporcionen el pacient i els professionals que en tenen cura després que el pacient hagi donat el seu consentiment. Sense un registre de pacients d'aquestes malalties es trigaria molts anys a trobar prou pacients per fer assaigs significatius i, per tant, es retardaria la descoberta de noves teràpies.

Qui s'hi hauria de registrar?

- S'hi poden registrar els pacients amb distròfia muscular de cintures 2I (LGMD 2I) o distròfia muscular congènita 1C (MDC 1C) i altres malalties causades per una mutació confirmada en el gen FKRP.
- Els menors de 16 anys els hi poden registrar els pares o els tutors. Aquest registre és per als pacients d'arreu del món.
- Si vostè té un diagnòstic de distròfia muscular de cintures o de distròfia muscular congènita i no està segur si té una confirmació genètica, ha de consultar en el seu metge o contactar-nos per e.mail o correu ordinari a laadreça inclosa en aquest tríptic.

Per què m'hi hauria de registrar?

Hi ha moltes raons perquè els pacients s'hi registrin:

- Els registres faciliten reclutar pacients per als assaigs clínics, perquè els pacients registrats poden participar-hi més fàcilment.
- Els registres acceleren la investigació sobre noves teràpies per a LGMD2I i MDC1C.
- Els pacients registrats reben informació sobre els resultats de les investigacions, com ara nous tractaments per a LGMD2I i MDC1C, com també sobre les activitats de la xarxa TREAT-NMD.
- Els registres ajuden els especialistes a obtenir més coneixements sobre la prevalença, l'epidemiologia i la història natural de LGMD2I/MDC1C.
- Els registres contribueixen a fer que els pacients amb LGMD2I i MDC1C d'arreu del món rebin les mateixes cures.
- Els registres ajuden a obtenir el finançament necessari per continuar investigant.

Informació sobre la persona de contacte:

Adreça electrònica:
catalan@fkrp-registry.org

Registry Coordinator:
Agata Robertson
MRC Centre for Neuromuscular Diseases at Newcastle
Institute of Genetic Medicine
Newcastle University
International Centre for Life
Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ
United Kingdom

Telèfon:
+44 (0) 191 241 8605

Adreça electrònica:
coordinator@fkrp-registry.org

El registre de pacients de FKRP és una de les activitats de TREAT-NMD per millorar els pacients de tot el món. Trobareu més informació sobre la xarxa TREAT-NMD i les seves activitats a 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.