

GLOBAL FKRP REGISTRY

ENREGISTREZ-VOUS
EN LIGNE

www.fkrp-registry.org

Une opportunité pour les patients atteints par LGMD2I, MDC1C et autres maladies liées aux mutations FKRP de participer à des essais

Les patients présentant la mutation FKRP étant rares, chaque personne compte!



Qu'est-ce qu'un registre de patients?

Un registre de patients collecte des informations sur les patients atteints d'une maladie particulière. Le Registre Mondial de Patients FKRP rassemble des données cliniques et génétiques sur les patients touchés par des mutations dans le gène FKRP. Les mutations dans ce gène causent une forme de dystrophie des ceintures connue comme LGMD2I, ainsi qu'une forme de dystrophie musculaire congénitale, la MDC1C. Dans de très rares occasions, des mutations FKRP peuvent aussi occasionner les maladies connues sous le nom de Muscle-Eye-Brain (MEB) et de syndrome de Walker-Warburg.

Afin d'avancer la recherche sur ces maladies, il est important que les chercheurs disposent d'informations précises sur les mutations génétiques responsables. D'une manière anonyme, des données médicales importantes issues de ce registre seront mises à disposition de chercheurs de part le monde, accélérant ainsi la recherche sur les mutations FKRP et sur leurs possibles traitements. De plus, avec l'arrivée d'essais cliniques pour des maladies neuromusculaires, ce registre permettra l'identification rapide des patients éligibles pour participer à des essais cliniques. Les mutations FKRP étant rares, il serait impossible de trouver suffisamment de patients de part le monde en l'absence d'un registre centralisé, ce qui ralentirait les tests pour des thérapies potentielles.

Qui devrait s'enregistrer?

- Les patients avec une dystrophie des ceinture de type 2I (LGMD2I) ou avec une dystrophie musculaire congénitale de type MDC1C, ou avec une autre maladie causée par des mutations sur le gène FKRP, peuvent s'enregistrer.
- Les personnes de moins de 16 ans doivent être enregistrées par leurs parents ou leurs gardiens.
- Ce registre est ouvert aux patients du monde entier.

Pourquoi devrais je m'enregistrer?

Les patients ont plusieurs raisons de s'enregistrer:

- Les registres facilitent le recrutement pour les essais cliniques, et les patients enregistrés peuvent y participer plus facilement.
- Les registres visent à accélérer la recherche de nouvelles thérapies pour LGMD2I, MDC1C et les autres maladies liées à FKRP.
- Les patients enregistrés sont tenus au courant des résultats des recherches, tels que les nouveaux traitements pour ces maladies, ainsi que des actions de l'organisation TREAT-NMD.
- Les registres aident les spécialistes à progresser dans leur connaissance sur la prévalence, l'épidémiologie, et l'histoire naturelle de LGMD2I, de MDC1C et des autres maladies liées à FKRP.
- Les registres peuvent aider à aboutir à des soins standardisés pour les patients du monde entier atteints de ces maladies.
- Les registres peuvent aider à lever les fonds dont la recherche a si grand besoin.

Adresses de contact:

Adresses de contact régionales:

belgium@fkrp-registry.org
canada@fkrp-registry.org
france@fkrp-registry.org

Coordination du registre:

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

Téléphone:
+44 (0) 191 241 8605

Email:
coordinator@fkrp-registry.org

Le registre mondial des patients FKRP n'est qu'une des initiatives de l'Alliance TREAT-NMD visant à aider les personnes atteintes de maladies neuromusculaires de part le monde. Vous pouvez trouver plus d'informations sur TREAT-NMD sur le site www.treat-nmd.eu.

D'autres informations sur LGMD2I et d'autres maladies liées à FKRP peuvent être trouvées sur le site web du LGMD2I Research Fund (www.lgmd2ifund.org), une fondation à but non-lucratif dont l'objectif est d'aider à la découverte de traitements pour LGMD2I.