

GLOBAL FKRP REGISTRY

REGISTRESE ONLINE EN:
www.fkrp-registry.org

Una oportunidad para pacientes con LGMD2I, MDC1C y otras enfermedades relacionadas al gen FKRP, para participar en ensayos clínicos y obtener el tratamiento más adecuado.

Como los pacientes con mutaciones de FKRP son poco comunes, es importante que todo el mundo participe!



¿Qué es un registro de pacientes?

Un registro de pacientes recoge información sobre pacientes afectados por una enfermedad determinada. El registro internacional para pacientes afectados por mutaciones del gen FKRP recoge datos de pacientes afectados de Distrofia muscular de cinturas 2I (LGMD2I), de Distrofia muscular congénita 1C (MDC1C) y de otras enfermedades relacionadas al gen FKRP. Para la investigación en el tratamiento de la Distrofia muscular de cinturas 2I y Distrofia muscular congénita 1C, es importante que los investigadores cuenten con información precisa sobre la mutación genética que causa la enfermedad. Esta información será validada por expertos. Los datos médicos de importancia estarán a disposición de los investigadores de todo el mundo de forma anónima, acelerando de esta manera las investigaciones sobre la Distrofia muscular de cinturas 2I y la Distrofia muscular congénita 1C causadas por mutaciones relacionadas con el gen FKRP.

Además, con el desarrollo de ensayos clínicos para algunas enfermedades musculares, los registros de pacientes sirven para que aquellos que reúnan los requisitos para determinados ensayos clínicos sean fácilmente identificables. Debido a que las mutaciones en el gen de la FKRP son una condición poco frecuente o rara, sin un registro de estas enfermedades, sería difícil poder encontrar y reunir suficientes pacientes para un ensayo clínico llevando a un retraso en los ensayos para potenciales terapias.

¿Quién debería participar de este registro?

- Los pacientes con distrofia muscular de cinturas 2I (LGMD2I) o distrofia muscular congénita 1C u otra enfermedad con una mutación confirmada en el gen FKRP, pueden participar de este registro.
- Las personas menores de 16 años deberán ser registradas por sus padres o tutores.
- Este registro es para todos los pacientes en todo el mundo.

¿Por qué debería registrarme?

Hay varias razones para que los pacientes entren a formar parte de este registro:

- Los registros facilitan la identificación de pacientes para los ensayos clínicos y los pacientes registrados podrán participar en los ensayos más fácilmente.
- Los registros están dirigidos a acelerar la investigación de nuevos tratamientos para LGMD2I, MDC1C u otras enfermedades relacionadas con el déficit de FKRP.
- Los pacientes que formen parte del registro estarán informados de los resultados de las investigaciones, tales como nuevos tratamientos para enfermedades relacionadas con el déficit de FKRP.
- Los registros ayudan a los especialistas a adquirir más conocimientos sobre la prevalencia, la epidemiología y la historia natural de LGMD2I, MDC1C y de otras enfermedades relacionadas con el déficit de FKRP.
- Los registros pueden ayudar a conseguir que los cuidados sean igual para todos los pacientes que presenten esta en todo el mundo.
- Los registros pueden ayudar a conseguir la financiación urgente y necesaria para

Forma de contacto:

Emails de contacto regional:
argentina@fkrp-registry.org
spain@fkrp-registry.org

Coordinadora del registro:
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

Teléfono:
+44 (0) 191 241 8605

Email:
coordinator@fkrp-registry.org

El registro de pacientes afectados por distrofias musculares relacionadas con FKRP es sólo una de las actividades de TREAT-NMD dirigida a beneficiar a los pacientes en todo el mundo. Más información sobre la red TREAT-NMD y sus actividades en:

www.treat-nmd.eu.

Más información sobre las enfermedades relacionadas al gen FKRP puede ser encontrada en el sitio web del LGMD2I Research Fund (www.lgmd2ifund.org), una fundación sin fines de lucro en busca de tratamientos para LGMD2I.