

GLOBAL FKRP REGISTRY

CADASTRE-SE ONLINE:
www.fkrp-registry.org

Uma oportunidade para pacientes com LGMD2I, MDC1C e outras doenças relacionadas ao déficit de FKRP, de participar em estudos clínicos e obter

Por ser difícil encontrar pacientes com mutações FKRP, devido à raridade dessas doenças, é muito importante que todos participem!



O que é um registro de pacientes?

Um registro de pacientes recolhe informações sobre pacientes afetados por uma determinada doença. O registro internacional para pacientes FKRP recolhe dados de pacientes afetados por mutações no gene FKRP. Mutações nesse gene podem causar a distrofia muscular de cinturas 2I (LGMD2I) e também a distrofia muscular congênita 1C (MDC1C). Em raros casos, mutações em FKRP podem também causar as síndromes MEB ou Walker-Warburg. LGMD2I é o tipo mais comum de doença causada por mutações em FKRP. Para avançar a pesquisa de tratamentos para essas doenças, é importante que os pesquisadores tenham informações precisas sobre as mutações genéticas que causam a doença. De forma anônima, os dados médicos colocados no registro estarão à disposição de pesquisadores de todo o mundo, acelerando assim as pesquisas sobre as doenças causadas por mutações no gene FKRP.

Além disso, à medida que novos tratamentos para doenças neuromusculares são identificados, os registros de pacientes auxiliam na identificação dos pacientes que reúnem os pré-requisitos para determinado estudo clínico. Devido à raridade das mutações FKRP, sem o apoio de um registro recolhendo as informações de pacientes através do mundo todo, se levaria anos para encontrar e reunir pacientes suficientes para um estudo clínico significativo, o que atrasaria o desenvolvimento de novas terapias para essas doenças.

Quem deveria participar do registro?

- Os pacientes com distrofia muscular de cinturas 2I (LGMD2I), distrofia muscular congênita 1C (MDC1C) ou outras doenças relacionadas ao déficit de FKRP podem participar deste registro.
- As pessoas menores de 16 anos deverão se cadastrar através de seus responsáveis.
- Este registro inclui pacientes do mundo inteiro.

Por que eu deveria me cadastrar?

Há várias razões para que os pacientes façam parte deste registro:

- O registro tem como objetivo acelerar a pesquisa sobre novos tratamentos para LGMD2I, MDC1C ou outras formas relacionadas ao déficit de FKRP.
- Os pacientes que fazem parte do registro serão mantidos informados sobre os resultados das pesquisas feitas na área e serão contatados assim que algum novo tratamento estiver disponível.
- O registro facilita a mobilização de pacientes para estudos clínicos e os pacientes registrados poderão participar em estudos mais facilmente.
- O registro ajuda os especialistas a adquirir mais conhecimentos sobre a incidência, a epidemiologia e a história natural de LGMD2I, MDC1C ou outras formas relacionadas ao déficit de FKRP.
- O registro pode ajudar a padronizar o tratamento dado aos pacientes ao redor mundo.

Formas para contato:

Email de contato local:
brasil@fkrp-registry.org

Coordenadora do registro:
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

Telefone:
+44 (0) 191 241 8605

Email:
coordinator@fkrp-registry.org

O registro de pacientes FKRP é somente uma das atividades de TREAT-NMD dirigidas a beneficiar pacientes de doenças neuromusculares ao redor do mundo. Mais informações sobre a rede TREAT-NMD e suas atividades podem ser encontrados no site: www.treat-nmd.eu.

Maiores informações sobre as doenças relacionadas a FKRP podem ser encontradas no site do LGMD2I Research Fund (www.lgmd2ifund.org), uma fundação sem fins lucrativos que tem como objetivo acelerar a busca de tratamentos para LGMD2I.