

GNEM-DMP

الرسالة الإخبارية للسجل (الإصدار العاشر)



مرحبًا بكم في الرسالة الإخبارية العاشرة لبرنامج رصد مرض الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE (GNEM-DMP)، ونشكركم على دعمكم المتواصل والمشاركة في البرنامج. تهدف هذه الرسالة الإخبارية إلى تقديم تحديثات منتظمة لكم بشأن السجل والموضوعات الأخرى المرتبطة بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE. نرحب بتعليقاتكم واقتراحاتكم حول هذه الرسالة الإخبارية.

ultragenyx
pharmaceutical

gnemDMP
DISEASE MONITORING PROGRAM

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

تحتوي هذه الرسالة الإخبارية على:

تحديث حول إحصائيات السجل

نتائج الورقة البحثية الأكاديمية الأولى الخاصة بالسجل

التحديث الخاص بالبحث والمؤتمر العلمي

رسالة من Ultragenyx والتغييرات المستقبلية التي ستطرأ على السجل

نُرحب **ترحيبًا حارًا** بكل أعضاء السجل الجدد

للانضمام إلى سجل مرضى الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE، يُرجى

زيارة: www.gnem-dmp.com

اتصل بنا على: gnem@treat-nmd.eu

6

من 36 دولة الممثلة تمثل
79% من إجمالي المشاركين

يسعدنا للغاية الإعلان عن حلول عام 2018 وسجل الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE يضم 354 مشاركاً من 36 دولة، وذلك على الرغم من الحواجز اللغوية (الشكل 1). يظل السجل جزءاً مهماً وقيماً من المجال البحثي ومجتمع المرضى، فبوجوده سيستمر في تلبية الحاجة للتوعية بالمرض والبحث التحويلي في 2018. نود أن نتوجه بخالص الشكر لكل واحد منكم قام بالتسجيل وتوفير المعلومات حول كيفية تأثير الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE عليه. بتقديمكم لهذه المعلومات تسمحون للعلماء بفهم أفضل لكيفية تقدم المرض على مدى فترة زمنية طويلة. ففي حقيقة الأمر كلما قدمتم تفاصيل أكثر كلما تمكن العلماء من فهم الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE بشكل أفضل. كل إجابة لها أهميتها.



من إجمالي المشاركين

في السجل

هناك 49% من الذكور و51% من الإناث تقريباً



المشاركة في السجل العالمي

الشكل 1 الدول باللون الأخضر توضح الانتشار الجغرافي للأشخاص المصابين بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE المسجلين في GNE-MDP.

الإجابات التي قمتم بتقديمها حتى الآن تم تحليلها مؤخراً بدقة وتلخيصها بواسطة دكتورة أوكسانا بوغوريلوفا وفريق من خبراء الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE حول العالم. وقد تم نشر النتائج على هيئة ورقة علمية. هذه هي الورقة الأكاديمية الأولى التي تستخدم بيانات السجل وتمثل نموذجاً رائعاً يوضح كيف سيتم استخدام المعلومات التي تقدمونها لتتوير المجتمع العلمي. الإصدار الكامل متاح هنا: [https:// goo.gl/Rhoia4](https://goo.gl/Rhoia4)

للسماح للعلماء والأطباء بتحليل بيانات السجل ووضع خطة لإجراء المزيد من الأبحاث عن الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE نود أن نوصيكم جميعاً بمواصلة إكمال الاستبيانات السنوية الخاصة بكم. في حالة عدم إكمالكم لاستبيان في 2017 يرجى الاتصال بنا أو تسجيل الدخول هنا www.gnem-dmp.com. يستغرق إكمال الاستبيانات ما بين 15 إلى 20 دقيقة. أكمل 41% من المشاركين (الشكل 2) استبيانات العام الثاني الخاصة بهم، إذا كانت لديكم أفكار تساعدنا في تحسين ذلك، فيرجى إبلاغنا بها.

تظل لجماعات مناصرة المرضى أهمية كبيرة فيما يتعلق بالتنقيف وزيادة الوعي في مجال الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE وكان من الرائع حقاً رؤية تكوين العديد منها في 2017: إسرائيل، إيطاليا (جمعية مرضى الاعتلالات العضلية الوراثية)، الولايات المتحدة الأمريكية (مؤسسة الأمراض العصبية العضلية، Ultragenyx)، ودولياً (المجموعة الدولية للاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE). نود أن نتوجه بالشكر لمن قدموا معلومات حول السجل للحاضرين لديكم. تفاصيل جهات الاتصال الخاصة بكل جماعة مختلفة من جماعات مناصرة المرضى موجودة في نهاية الرسالة الإخبارية.



الشكل 2 عدد المشاركين في السجل الذين أكملوا استبيان العام الثاني الخاص بهم.

النشر الأكاديمي

العلم القائم على البيانات الخاصة بك

عملت الدكتورة أوكسانا بوغوريلوفا من جامعة نيوكاسل مع عدد من خبراء الأمراض العصبية العضلية على تحليل بيانات السجل في محاولة لتقديم عرض سريري للمرض وفهم مدى شدته. ومن دواعي فخرنا الإعلان عن أنه مؤخرًا تم قبول نشر هذه الورقة في مجلة الاضطرابات العصبية والعضلية. يوجد أدناه رسم بياني للمعلومات الواردة في الورقة وأهم نتائجها.

عنوان الورقة: العلاقة بين تقسيم الطبقات حسب النمط الظاهري والنمط الوراثي لدى مجموعة دولية متغايرة الخواص من مرضى الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE: التقرير الأول من برنامج رصد مرض الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE، جزء السجل

ما هي بيانات السجلات التي تم تضمينها في التحليل؟

48% ذكور

52% أناث

تمثل إيران، وإيطاليا، وكوريا الجنوبية،
والولايات المتحدة الأمريكية، والمملكة
المتحدة والهند 77.7% من إجمالي
المشاركين الذين أجابوا على الاستبيانات

تم تضمين بيانات-GNEM
FAS من 150 مشاركًا
تم تمثيل 26 دولة

أهم النتائج

نوع الطفرة الجينية وشدة المرض

أكثر الطفرات الجينية شيوعًا هي
p.Met743Thr
p.Ala662Val
p.Val727Met
p.Arg277Trp

أظهر تحليل طفرات معين تم إجراؤه على هذه المجموعة وجود علاقة تمطية وراثية- نمطية ظاهرية أي أن هؤلاء المصابين بطفرة p.Ala662Val يمكن إقرانهم بنمط ظاهري أكثر شدة يفوق هؤلاء المصابين بـ p.Val727Met

الأعراض الأولى

يعاني غالبية المرضى من الأعراض التي تؤثر على الطرف السفلي وتجعله ضعيف، وتظهر في سن 28.8 تقريبًا
تم الإبلاغ عن ضعف الأذرع واليدين بعد مرور 4 سنوات في المتوسط

حالة التنقل

24.3% من الأشخاص الموجودين بالسجل كانوا غير قادرين على التنقل وقت إجراء تقييم خط الأساس
36.4% ممن أجابوا على الاستبيان أبلغوا باستخدامهم للكراسي المتحركة في الرحلات الطويلة
بالنسبة لمستخدمي الكراسي المتحركة مر 11.9 سنة من بداية ظهور المرض حتى ظهرت حاجة لاستخدام كرسي متحرك (النطاق: 5 إلى 25 سنة)
متوسط عمر المشاركين في السجل ممن يستخدمون كرسيًا متحركًا هو 38.3 سنة

بداية ظهور المرض والتشخيص

متوسط العمر عند بداية ظهور المرض هو 27.8 سنة

يبدأ المرض في الظهور لدى الأناث في وقت مبكر عن بدء ظهور المرض لدى الذكور (الأناث = 26.5 سنة في مقابل الذكور = 29.2 سنة)

متوسط عمر التشخيص 32.7 سنة

يستغرق التشخيص 5.2 سنة في المتوسط

الاستنتاجات

السجل هو أداة متعددة الاستخدامات لنشر المعلومات وكذلك لاختيار المرضى للتجارب السريرية. تلك البيانات التي أبلغ بها المرضى والتي تقدم عرضًا للمرض وتطوره تدعم التقارير الماضية المتعلقة بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE. إقرارًا بحدود الدراسة يجب أن تتكرر النتائج الرصدية تلك في مجموعة أكبر قبل الخروج باستنتاجات. يتطور السجل باستمرار ويجمع البيانات الخاصة بعدد كبير من الأشخاص حول العالم على مدى فترة زمنية طويلة. كما يستمر في التعامل مع الصعوبات العلمية ويساعد في عملية البحث بداية من تطوير العقار وحتى الرعاية السريرية.

Treat-NMD

عُقد مؤتمر Treat-NMD الدولي الخامس في فرايبورغ في نوفمبر 2017. وحضر المؤتمر أكثر من 200 من أطباء، وخبراء، وأصحاب المصلحة، وممثلو مرضى الأمراض العصبية العضلية. وكان الهدف هو مشاركة الدروس المستفادة في مجال الطب التحويلي للأمراض العصبية العضلية والتخطيط لتقديم علاجات مستقبلية للمرضى. كانت هناك مجموعة مشوقة من المتحدثين، وتضمنت الموضوعات التي تمت مناقشتها: الأدوات والموارد اللازمة لإجراء تجارب سريرية فعالة، النهج القياسية لتطوير سجلات المرضى، تعزيز معايير الرعاية، تعزيز التقييمات في نماذج المرض العصبي العضلي ما قبل السريرية.

اشترك الفريق هنا في جامعة نيوكاسل في العديد من الأنشطة العلمية لزيادة الوعي بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE منذ آخر تحديث لنا في الرسالة الإخبارية السابقة.

الجمعية العالمية لمرضى الاعتلال العضلي.... ملصق GNEM-DMP

في بدايات أكتوبر 2017 عقدت الجمعية العالمية لمرضى الاعتلال العضلي (WMS) مؤتمرها السنوي الدولي الـ 22 في سان مالو، فرنسا. يمكن القول أن مؤتمر WMS واحد من أكبر المؤتمرات المعنية بالأمراض العصبية العضلية ويحضره لفيف من الأطباء، والباحثون، والمعالجون، واختصاصيو الباثولوجيا العصبية المرموقون والشباب من كل أنحاء العالم. وهو يقدم لنا فرصة عظيمة لزيادة الوعي، فيما يتعلق خاصة بالحالات النادرة مثل الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE. مثلت الدكتورة أوكسانا بوغوريلوفا من فريق العاملين بجامعة نيوكاسل المؤتمر بشكل جيد. كنا سعداء للغاية بحصول الدكتورة بوغوريلوفا على فرصة لتعريف الحضور في المؤتمر بالاعتلال

العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE حينما وقع الاختيار عليها لتقديم ملصق: "تحليل العلاقة النمطية الوراثية-النمطية الظاهرية في الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات

الجين GNE" لاقى الملصق قبولاً كبيراً وأثار العديد من المناقشات. كان هناك كذلك عدد من المعاهد الأكاديمية الدولية الأخرى التي عرضت ملصقات حول الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE؛ المعهد الوطني الأمريكي للصحة (NIH)، الولايات المتحدة الأمريكية، المركز الوطني لعلم الأعصاب والطب النفسي (NCNP، اليابان)، جامعة المستشفى المركزي CHU ومقرها جزيرة لا رينيون (إفريقيا)، وأخيرًا مستشفى مصر للطيران. من الواضح أن البحوث العلمية التي يتم إجراؤها في مجال الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE متنوعة. تنوعت الموضوعات ما بين البحوث التي تستخدم نماذج من الفئران لفحص المسارات الكيميائية الحيوية وارتباطها بالتخليق البيولوجي لحمض السياليك، والسجلات، ودراسات الحالة، والتحليلات النمطية الوراثية-النمطية الظاهرية.

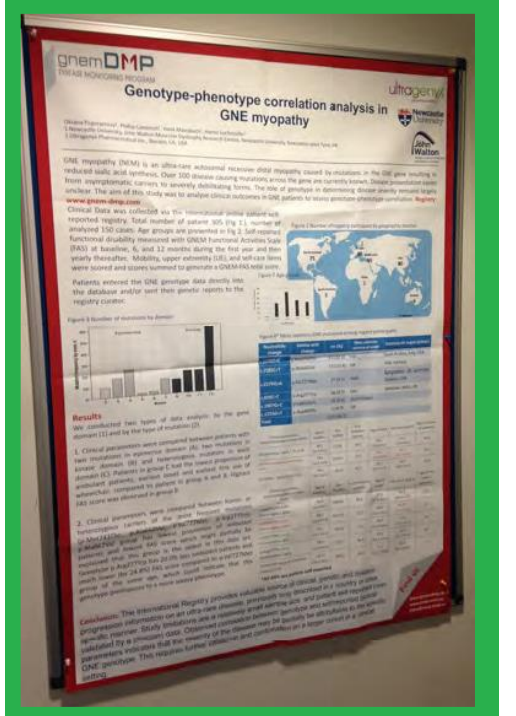
أهم نقاط الملصق

كان الهدف هو تحليل النتائج السريرية لمعرفة ما إذا كانت هناك علاقة بين نوع الطفرة وشدة المرض.

تم تضمين المشاركين الذين قدموا تقاريرهم الجينية في التحليلات (العدد = 278)

تشير المعالم الوراثية والمبلغ بها ذاتيًا إلى أن شدة المرض قد ترتبط جزئيًا بنمط وراثي معين.

هناك حاجة لمزيد من البحث للتحديد بشكل حاسم



سحب Ultragenyx

ربما نما إلى علمكم أنه في أغسطس الماضي، أعلنت Ultragenyx Pharmaceutical Inc (Ultragenyx) أن المرحلة 3 من الدراسة التي تقيم الإطلاق الممتد لحمض السياليك (Ace-ER) لدى المرضى المصابين بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرة الجين GNE لم تحقق غايتها البحثية الأساسية وبعض من غاياتها الثانوية. ونتيجة لذلك، قررت Ultragenyx وأعلنت عن إيقافها للتطوير السريري لـ Ace-ER. عقب الإعلان المبدئي، أرسل الدكتور إميل كاكيس الرئيس التنفيذي خطابًا للمرضى. يمكن العثور على رابط لهذا الخطاب هنا: <http://ultrarareadvocacy.com/wp-content/uploads/2017/09/GNEM-Letter.pdf>

وفي الشهور التي تلت الإعلان، بدأت Ultragenyx عملية طويلة لتقليص الدراسات والبرامج السريرية التي تدعم تطوير Ace-ER، مع مراعاة احتياجات المرضى طوال الوقت. تضمن جزء من عملية التقليص فحص الخيارات الخاصة بالاستمرار في برنامج رصد المرض. على الرغم من أن جزء البرنامج الخاص برصد المرض داخل العيادة سيتوقف، وافقت TREAT-NMD (<http://www.treat-nmd.eu>)، التي أدارت GNEM DMP على الإنترنت وفقًا لمبادئ Ultragenyx التوجيهية الخاصة بالدراسة، على تحمل المسؤولية الكاملة عن البرنامج على الإنترنت، بحيث يمكن أن يستمر تحت خطة دراسة TREAT-NMD. لذلك، بداية من 1 مارس 2018، لن تكون Ultragenyx مسؤولة عن البرنامج على الإنترنت أو المشاركة فيه، وستتولى TREAT-NMD كل جوانبه.

هذا التغيير في الملكية يجب ألا يؤثر بشكل كبير عليك كمشارك في البرنامج على الإنترنت. ستبدو الواجهة والنظام مطابقان تقريبًا لما تراه الآن. أكبر اختلاف سيكون عدم وجود شعار Ultragenyx في أي مكان في الموقع الإلكتروني. سيتعين عليك كذلك التوقيع على موافقة TREAT-NMD للمشاركة في دراسة TREAT-NMD.

تأمل كل من TREAT-NMD وUltragenyx في أن تستمر دراسة TREAT-NMD في زيادة الوعي بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرة الجين GNE وفهمه. إذا كان لديك أي أسئلة حول هذا التحول أو ما سيعنيه بالنسبة لك، لا تتردد في الاتصال بالقائم على سجل GNE عن طريق hibm@treat-nmd.eu.

حمض السياليك الغذائي...مناقشة الموضوع من جديد.

- منذ انتهاء المرحلة 3 من الدراسة العشوائية، مزدوجة التعمية، المراقبة بدواء وهمي لتقييم حمض السياليك عند استخدامه مع الأشخاص المصابين بالاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE وما تلاها من زيادة التركيز على حمض السياليك كمكمل غذائي، تلقينا أسئلة من المشاركين يستفسرون فيها عما إذا كان يتعين عليهم زيادة الكمية الغذائية التي يتناولها من حمض السياليك. سبق وإن تمت مناقشة هذا الموضوع في الرسالة الإخبارية السابقة (العدد 3) الموجودة على: www.gne-registry.org. ظلت الأدبيات العلمية كما هي.
- أكثر المواد التي يتواجد فيها حمض السياليك بشكل طبيعي هو مصل الحليب بنسبة تبلغ 3.93-1.68 جم/كجم (تبعًا لسلالة الماشية)
 - لم يتم إجراء أبحاث لتحديد تأثير منتجات حمض السياليك الغذائي على وظيفة العضلات لدى مرضى الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات الجين GNE
 - لا يرى مؤلفو المقالة الأصلية ضررًا في الاستفادة من غذاء متوازن ذي محتوى عالٍ من حمض السياليك ولكن الفوائد على المدى القصير والمدى الطويل غير معروفة

شارك

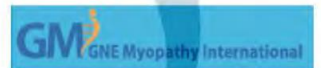
نحن نتطلع لأفكار جديدة للنشرة الإخبارية الخاصة بسجل gndmp. يرجى إبلاغنا بما تودون رؤيته في النشرات الإخبارية. إذا كان لديكم أي شيء ترغبون في مشاركته في النشرة الإخبارية فيرجى إبلاغنا على HIBM@treat-nmd.eu

المساعدة في الترجمات

نحن نبحث كذلك عن متطوعين للمساعدة في الترجمات المستقبلية للنشرة الإخبارية بالعربية، والصينية، والهولندية، والفارسية، والفرنسية، والألمانية، والعبرية، والإيطالية، والكورية، والبرتغالية، والإسبانية والتركية. إذا كان لديكم الوقت وكنتم قادرين على المساعدة في ذلك يرجى الاتصال على HIBM@treat-nmd.eu.

جمعيات المرضى

في ما يلي قائمة ببعض جمعيات المرضى ومجموعات تقديم الدعم والتي تضم المصابين بالاعتلال العضلي الجيني الناجم عن طفرات الجين GNE والضمور العضلي (سوء التغذية العضلي) على الصعيد الدولي		
الولايات المتحدة الأمريكية	مؤسسة الأمراض العصبية العضلية	www.cureHIBM.org
المملكة المتحدة	جمعية ضمور العضلات بالمملكة المتحدة	www.musculardystrophyuk.org
إيطاليا	جمعية مرضى الاعتلالات العضلية الوراثية	www.gliequilibrium-ibim.org
اليابان	جمعية مرضى الضمور العضلي القاصي/الطرفي	www.enigata.com
دوليا	تطور الأبحاث الجارية على الاعتلالات العضلية	www.hibm.org
دوليا	جمعية مرض الاعتلال العضلي الناجم عن طفرات جين GNE	www.gne-myopathy.org
دوليا	(الجمعيات اليهودية مزراحي وسفارديك) جمعية سفارديك الصحية للحالة والتعليم	www.shoreforlife.org



MRCC-UX001-00075

