

עדכון לשנת 2018 על הסטטיסטיקות של מחקר הרישום

6

6 מתוך 36 המדינות המיוצגות מ מהוות 79% מתוך סך המשתתפים



מתוך כלל המשתתפים במחקר הרישום בסביבות 49% הם גברים ו-51% הן נשים.



אנו שמחים לדווח כי למרות מחסומי השפה, מחקר הרישום של מיופתיה GNE בתחילת 2018 354 משתתפים מ-36 מדינות, הפרוסות על 6 יבשות (איור 1). רישום זה עודנו חלק חשוב ובעל ערך עבור המחקר וקהילת המטופלים, עצם קיומו יבטיח המשך סיפוק הצרכים של מודעות למחלה ושל המחקר התרגומי בשנת 2018. אנחנו רוצים להודות מכל הלב לכל אחד מכם על שנרשמתם ומסרתם פרטים על האופן שבו המיופתיה GNE משפיעה עליכם. בעצם מסירת הפרטים אתם מאפשרים למדענים להבין טוב יותר את התקדמות המחלה על פני תקופה ממושכת. כעיקרון, ככל שתמסרו יותר פרטים, המדענים יטיבו להבין את המיופתיה GNE. כל תשובה חשובה.

השתתפות גלובלית במחקר הרישום

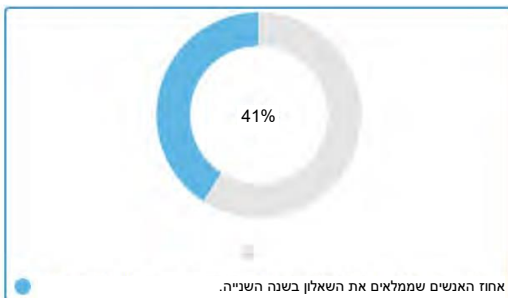


איור 1: הארצות מסומנות בירוק מייצגות את הפריסה הגאוגרפית של אנשים הסובלים ממיופתיה GNE שנרשמו ב-GNEM-DMP.

לאחרונה ד"ר א. פוגורייילובה וצוות מומחים במחלת מיופתיה GNE מרחבי העולם בחנו וניתחו בקפידה את התשובות שמסרתם למחקר. התוצאות פורסמו בצורת חיבור מדעי. מדובר בעבודה האקדמית הראשונה שנעשה בה שימוש בנתוני הרישום, וזאת דוגמה חשובה הבאה להראות כיצד משתמשים בפרטים שאתם מוסרים כדי לעדכן את הקהילה המדעית. הגרסה המלאה זמינה כאן: [https:// goo.gl/Rhoia4](https://goo.gl/Rhoia4)

אנחנו מבקשים מכולכם למלא את השאלון השנתי כדי לאפשר למדענים ולרופאים להמשיך בניתוח הנתונים של הרישום ולתכנן את המשך המחקר על מיופתיה GNE. אם לא מילאתם שאלון בשנת 2017, אנא צרו איתנו קשר או היכנסו לאתר www.gnem-dmp.com. מילוי השאלון אמור להימשך בערך 15-20 דקות. עבור 41% מהמשתתפים (איור 2) זו השנה השנייה שהם ממלאים שאלון, אם לדעתכם יש דרכים לשפר את שיעור ההשתתפות, נשמח לדעת.

קבוצות תמיכה של מטופלים עדיין מחזיקות בעמדה ביקורתית כלפי החינוך והגברת המודעות בתחום המיופתיה GNE, לכן היה נפלא לראות שכל כך הרבה קבוצות היו פעילות בשנת 2017: ישראל, איטליה (Gli Equilibristi HIBM), ארה"ב (Neuromuscular Disease Foundation, Ultragenyx), ובנילאומיות (GM GNE Myopathy International). אנו רוצים להודות לכל מי שסיפק מידע על מחקר הרישום לאנשים שנוטלים חלק בקבוצתכם. בסוף עלון מידע זה מפורטים פרטים ליצירת קשר עם קבוצות התמיכה השונות.



איור 2. מספר המשתתפים במחקר שזאת השנה השנייה שבה הם ממלאים את השאלון.

ד"ר פוגורייילובה מאוניברסיטת ניוקאסל ומספר מומחים למחלות עצב-שריר חברו יחד כדי לנתח את נתוני הרישום ולנסות ולהבין את הסימנים הקליניים של המחלה ואת חומרתה. אנו גאים לומר שהחיבור המדעי הזה התקבל לא מכבר לפרסום בכתב העת Neuromuscular Disorders Journal. להלן תרשים מידע על החיבור המדעי ועל ממצאיו העיקריים.

כותרת החיבור: ריבוד פנוטיפים וקורלציית גנוטיפים בקבוצת מטופלי מיופתיה GNE בינלאומית הטרוגנית: דוח ראשון מתוך תוכנית ניטור מחלת המיופתיה GNE, רכיב הרישום

אילו נתונים מהרישום נכללו בניתוח?

GNEM-FAS נטוני

מ-150 משתתפים

26 מדינות היו מיוצגות

איראן, איטליה, קוריאה הדרומית,

ארה"ב, בריטניה והודו מייצגות

77.7% מתוך כלל המשתתפים

שהשיבו על שאלונים

48% הם גברים

52% הן נשים

ממצאים עיקריים

התפרצות ואבחון

גיל ההתפרצות הממוצע הוא 27.8 שנים

בקרב נשים הייתה התפרצות מוקדמת בהשוואה לגברים (גיל נשים=26.5 לעומת גיל גברים=29.2)

גיל האבחון הממוצע הוא 32.7

בממוצע דרושות 5.2 שנים לאבחון

תסמינים ראשונים

לרוב המטופלים יש תסמינים המשפיעים על חולשת הגפיים התחתונות, המתבטאים סביב גיל 28.8

דווח כי חולשת ידיים וכפות ידיים מופיעה 4 שנים בממוצע מאוחר יותר

מצב ההתנועעות

3. 24% מתוך אוכלוסיית הרישום בהערכת קו ההתחלה היו לא-מתנועעים

4. 36% מתוך כלל המשיבים דיווחו כי הם נעזרים בכיסא גלגלים למרחקים גדולים

בקרב המשתמשים בכיסא גלגלים עברו 11.9 שנים מזמן ההתפרצות עד שכיסא הגלגלים היה נחוץ (הטווח: 5-25 שנים)

הגיל הממוצע של משתתפי הרישום שנעזרים בכיסא גלגלים הוא 38.3 שנים

סוג המוטציה הגנטית וחומרת המחלה

המוטציות הגנטיות הנפוצות ביותר הן p.Met743Thr, p.Ala662Val, p.Val727Met, p.Arg277Trp

ניתוחים ספציפיים למוטציות בקרב קבוצה זאת הצביעו על קשר גנוטיפ-פנוטיפ, כלומר ניתן לקשור מטופלים עם המוטציה p.Ala662Val לפנוטיפ חמור יותר מאשר אלה עם p.Val727Met

מסקנות

מחקר הרישום הוא כלי מגוון המשמש הן להפצת מידע והן לגיוס לניסויים קליניים. הנתונים שמסר המטופל הזה המצביעים על סימני המחלה ועל התקדמותה תומכים בדיווחים רטרוספקטיביים קודמים של מיופתיה GNE. לאור מגבלות המחקר, לפני הסקת מסקנות יש לחזור על ממצאים תצפיתיים אלה בקבוצה יותר גדולה. מחקר הרישום ממשיך להתפתח ולאסוף נתונים מתוך אוכלוסייה בינלאומית גדולה ועל פני תקופה ממושכת. המחקר ממשיך לטפל בקשיים מדעיים ולסייע למחקר, החל מפיתוח תרופות וכלה בטיפולים קליניים.

פעילויות לעידוד המעורבות

ועידת Treat-NMD

בנובמבר 2017 התקיימה בפרייבורג הוועידה הבינלאומית Treat-NMD החמישית. בוועידה השתתפו יותר מ-200 רופאי עצב-שריר, מומחים, בעלי עניין ונציגי מטופלים. מטרתה הייתה לחלוק תובנות שנלמדו בתחום הרפואה התרגומית על מחלות עצב-שריר ולתכנן מתן טיפולים עתידיים למטופלים. היו מרצים מרשימים בין הנושאים שנדונו היו: הכלים והמשאבים הדרושים לעריכת ניסויים קליניים יעילים, גישות מתקונות לניהול מחקרי רישום של מטופלים, שיפור הטיפולים המקובלים ושיפור ההערכות בעזרת מודלים טרום-קליניים של מחלות עצב-שריר.

מאז העדכון האחרון בעלון המידע הקודם, הצוות כאן באוניברסיטת ניוקאסל נטל חלק בפעילויות מדעיות רבות במטרה להגביר את המודעות למופתיה GNE.

ארגון השרירים העולמי... פוסטר GNEM-DMP

בתיילת אוקטובר 2017, ארגון השרירים העולמי (World Muscle Society - WMS) ערך את הכנס הבינלאומי ה-22 בסן מלו שבצרפת. אפשר להגיד ש-WMS הוא אחד הכנסים הגדולים בנושא מחלות עצב-שריר. משתתפים בו רופאים, חוקרים, מטפלים ונירופתולוגים נחשבים וצעירים מרחבי העולם. הכנס מהווה הזדמנות פז להגברת המודעות, במיוחד בנוגע למחלות נדירות כמו מיופתיה GNE. לצוות מאוניברסיטת ניוקאסל היה ייצוג הולם באמצעות נוכחותה של ד"ר פוגוריילובה.

שמחנו מאוד שד"ר פוגוריילובה קיבלה הזדמנות לעדכן את באי הכנס על מיופתיה GNE בכך שנבחרה להציג כרזה: 'ניתוח קורלציות גנוטיפ-פנוטיפ

במיופתיה GNE'. הכרזה התקבלה היטב ועוררה דיונים רבים. מספר מוסדות אקדמיים בינלאומיים אחרים שגם הם הציגו כרזות בנושא מיופתיה GNE, ביניהם ה-NIH (המכון הלאומי לבריאות - ארה"ב), המרכז הלאומי לנירולוגיה ופסיכיאטריה (NCNP, יפן), CHU מהאי ראוניון (אפריקה), בית החולים איג'יפט אייר. התברר כי מגוון המחקרים המדעיים המתבצעים בתחום המיופתיה GNE הוא גדול מאוד. הנושאים נעו ממחקרים שבהם עושים שימוש במודלים של עכברים לבחינת נתיבים ביזכמיים ביחס לביוסינתזה של חומצה סיאלית, מחקרי רישום, חקרי מקרה וניתוחי גנוטיפ-פנוטיפ.

הנקודות העיקריות בכרזה

המטרה שנקבעה הייתה לנתח תוצאות קליניות כדי לגלות האם קיימת קורלציה בין סוג המוטציה לחומרת המחלה.

בניתוחים נכללו משתתפים שמסרו דיווח גנטי (n=278)

הגנוטיפ ופרמטרים קליניים בדיווח עצמי מצביעים על כך שניתן ליחס באופן חלקי את חומרת המחלה לגנוטיפ הספציפי

לקביעה חד משמעית נדרש המשך המחקר



הגיע הזמן לשאלות

חומצה סיאלית דיאטטית...דיון חוזר בנושא.

מאז סגירת המחקר שלב 3, אקראי, מבוקר פלצבו, להערכת החומצה הסיאלית בקרב אנשים עם מיופתיה GNE, ולאחר מכן התגברות העניין בחומצה הסיאלית כתוסף תזונה, קיבלנו שאלות ממשותפים הרוצים לדעת האם עליהם להגדיל את מנת החומצה הסיאלית בדיאטה שלהם. נושא זה נדון במהדורה קודמת של עלון המידע (מהדורה 3), הזמינה בכתובת: www.gne-registry.org. התיעוד המדעי נשאר כפי שהיה.

- החומצה הסיאלית מצויה בטבע, לרוב במי חלב, בריכוזים של כ-1.68-3.93 גרם לקילוגרם (בהתאם לגזע הבקר)
- לא נערכו מחקרים לבירור ההשפעה של חומצה סיאלית דיאטטית על תפקוד השרירים בקרב מטופלים עם מיופתיה GNE
- מחברי המאמר המקורי לא מצאו כל נזק בדיאטה מאוזנת היטב שמכילה רמה גבוהה של חומצה סיאלית, אך היתרונות לטווח הקצר והארוך אינם ידועים

הצטרפו לפעילות

אנחנו מחפשים רעיונות רעננים לפרסום בעלון המידע החדש על מחקר הרישוי gnem-dmp. ספרו לנו מה הייתם רוצים שיפורסם בעלוני המידע. אם יש לכם משהו שברצונכם לחלוק עם אנשים אחרים בעלון המידע, אנא הודיעו לנו בכתובת HIBM@treat-nmd.eu

עזרה בתרגומים

אנחנו גם מחפשים מתנדבים שיעזרו בתרגומים לעלון המידע, לשפות ערבית, סינית, הולנדית, פרסית, צרפתית, גרמנית, עברית, איטלקית, קוריאנית, פורטוגזית, ספרדית ותורכית. אם יש לכם זמן פנוי ורצון לעזור, אנא צרו קשר באמצעות הכתובת HIBM@treat-nmd.eu.

ארגוני מטופלים

| | | | |
|---|------------------------------|--|----------------|
| הלן רשימה של ארגוני מטופלים וקבוצות תמיכה העוסקים במיופתיה מסוג GNE ובניון שרירים, ברמה הבינלאומית. | www.cureHIBM.org | Neuromuscular Disease Foundation | ארה"ב |
| | www.musculardystrophyuk.org | Muscular Dystrophy UK | בריטניה |
| | www.gliequilibristi-hibm.org | Associazione Gli Equilibristi HIBM | איטליה |
| | www.enigata.com | Distal Muscular Dystrophy Patients Association | יפן |
| | www.hibm.org | Advancement of Research for Myopathies | ארגון בינלאומי |
| | /www.gne-myopathy.org | GNE Myopathy International | ארגון בינלאומי |
| | www.shoreforlife.org | (קהילות יהודיות ספרדיות ומזרחיות) ארגון הבריאות הספרדי לענייני הפניה וחינוך | ארגון בינלאומי |



MRCC-UX001-00081

עמוד 6 מתוך 6