

CMDIR – Registro Internacional de distrofias musculares congénitas

El propósito de este registro es consolidar a todos los afectados con Enfermedades musculares congénitas en un único registro internacional de datos. La importancia de este registro es fundamental para ayudar a la investigación ya que los ensayos clínicos pueden traducirse en futuros tratamientos y curas.

Animamos a las familias y a los afectados a que se registren aunque no tengan un diagnóstico genético. Algunas personas pueden tener un diagnóstico basado en el examen clínico o biopsia muscular sin tener pruebas genéticas, pero eso ya es suficiente para poder constar en el registro.

¿Cómo registrarse en el CMDIR?



<http://curecmd.org>

Vas a necesitar lo siguiente:

- 1-Datos personales y de contacto.
- 2-Consentimiento para participar en CMDIR.
- 3-Consentimiento para entrar en la base de datos de genotipos, fenotipos, tejidos y biobanco de enfermedades musculares congénitas.
- 4-Una vez hecho esto, solamente deberá responder a 5 preguntas relacionadas con la enfermedad del afectado y ya pasara a formar parte del registro internacional del CMDIR!

Información adicional

El propósito del perfil CMDIR es ayudar a los médicos, compañías farmacéuticas e investigadores en la comprensión y el desarrollo de nuevos ensayos clínicos para las enfermedades musculares congénitas.

La información de su perfil permitirá al CMDIR y a los investigadores aprender más sobre el alcance y el impacto de esta enfermedad genética en los individuos y las familias.

Su información es crucial en el proceso de aprender más sobre los síntomas de la enfermedad, las tasas de eventos adversos, complicaciones de la enfermedad, y los patrones de la práctica médica en todo el mundo.

Además, ayudará en el tratamiento, la comprensión del desarrollo y el cuidado de las personas con enfermedades musculares congénitas.

Las enfermedades musculares congénitas son raras individualmente. La comprensión de un trastorno en particular requiere el análisis de datos de la mayor cantidad posible de personas con ese trastorno. El análisis de estos datos de muchos individuos con el mismo trastorno es una poderosa herramienta para llegar a los ensayos clínicos y mejorar la atención. Usted se beneficia a sí mismo además de hacerlo a toda la comunidad de afectados en su misma situación participando en el registro internacional del CMDIR.

Los beneficios de estar en el registro del CMDIR:

- Su participación impulsa una mejor comprensión del trastorno.
- Puede comparar las respuestas que proporcione a las respuestas proporcionadas por otras personas con síntomas iguales o similares.
- Puede hacer un seguimiento de indicadores clave de su enfermedad de base, como el peso, la capacidad vital forzada (CVF) en litros y % de capacidad vital forzada y fracción de eyección ecocardiograma si está disponible a través de informes médicos o de auto-informe.
- Puede solicitar ayuda para entender los resultados de las pruebas genéticas.
- Usted recibirá directrices de gestión de cuidados específicos para su condición.
- Usted recibirá información sobre los grupos de apoyo en línea para su condición.
- Se le notificará de estudios y ensayos clínicos en la enfermedad muscular congénita que se presenten. Esta información también se puede encontrar en www.clinicaltrials.gov. Depende de usted decidir si desea participar en un estudio clínico. Usted recibirá información sobre los estudios clínicos o ensayos depende de usted determinar si usted o su hijo es elegible para dicho ensayo.

Un miembro del personal del CMDIR o coordinador de estudio puede ayudarle a entender si usted o su hijo es elegible.

¿Qué tengo que hacer para participar en el CMDIR?

- Proporcionar su consentimiento para participar activamente en el CMDIR.
- Proporcionar su información demográfica y de contacto.

- Completar la Encuesta de admisión CMDIR. Esta encuesta consta de aproximadamente 60 preguntas. Las preguntas pueden ser contestadas por la sección en varias sesiones, o todas a la vez. Si prefiere que un miembro del personal CMDIR a caminar a través de la encuesta, por favor póngase en contacto con counselor@cmdir.org.
- Firmar una autorización para poder obtener registros médicos actualizados cada año para que el CMDIR pueda obtener su pasado y también los registros médicos actuales.
- Completar una encuesta anual CMDIR. Esta encuesta consta de aproximadamente 20 preguntas.
- Fax o correo electrónico suyo o de su hijo y los informes médicos actuales, si están disponibles, incluyendo: pruebas genéticas, músculo o biopsia de piel, prueba de función pulmonar (espirometría), ecocardiograma, DEXA, informes perinatales, informes de alta hospitalaria, los informes de la autopsia (si procede), y pruebas de laboratorio (CK, pruebas de función hepática, perfiles de coagulación, los niveles de vitamina D, la tiroides, la hormona del crecimiento u otros niveles endocrinos).

¿Por qué necesito completar una encuesta anual en el CMDIR y firmar una autorización para obtener los registros médicos anualmente?

La información del pasado y del presente de su hijo en el CMDIR se necesita para realizar un seguimiento de cómo una enfermedad muscular congénita afecta con el paso del tiempo. Esta información ayuda al CMDIR y los investigadores a desarrollar estudios de investigación y ensayos clínicos. Por lo tanto, cada año usted recibirá una notificación para volver a llevar a cabo una encuesta anual en CMDIR (www.cmdir.org), además de la encuesta anual deberá firmar una autorización para que podamos obtener sus Registros Médicos. La Encuesta Anual consta de un número limitado de preguntas diseñadas para dar una rápida actualización de su estado de salud actual. Además, su autorización para obtener los registros médicos vence cada año.

¿Puedo enviar los registros médicos directamente y qué tipos de informes médicos se necesitan?

El CMDIR agradece su participación activa. Si usted tiene acceso a su pasado o de su hijo o presentes expedientes médicos, nos gustaría que firmara una autorización para obtener los registros médicos, así como los informes de fax o correo electrónico. Informes introducidos en el CMDIR incluyen: pruebas genéticas, una biopsia muscular o la piel, prueba de función pulmonar (espirometría), ecocardiograma, DEXA, los informes perinatales, informes de alta hospitalaria, los informes de la autopsia (si procede), y pruebas de laboratorio (CK, pruebas de función hepática, perfiles de coagulación, los niveles de vitamina D, la tiroides, la hormona del crecimiento u otros niveles endocrinos).

¿Cuáles son los informes médicos de mi hijo que se utilizan?

Los datos del informe médico confirman lo que usted informa al responder las preguntas. Algunas mediciones pueden mejorar, permanecer igual o empeorar con el tiempo. A raíz de estos datos se pretende comprender mejor las tasas anuales de cambio, que son fundamentales para el diseño de los ensayos clínicos.

¿Cómo se protege la privacidad de mi / mi hijo?

La información que proporcione a la CMDIR se mantendrá en una base de datos segura. La información colocada en su perfil que pudiera identificar a usted ya los miembros de su familia, como su nombre y apellido, fecha de nacimiento y dirección (información de identificación personal) no será compartida. El CMDIR no puede enviar sus registros a un estudio clínico o consultorio médico. Le animamos a mantener una copia de los registros de sus o su hijo en un archivo personal en casa para este propósito.

Hay 3 bases de datos con las que interactúa el CMDIR:

1. Genotipos y fenotipos de EMC (NCBI).
2. Biobanco de EMC (enfermedad muscular congénita).
3. Registro de tejidos de EMC.