

POLSKI REJESTR PACJENTÓW Z CHOROBYMI NERWOWO-MIĘŚNIOWYMI
INFORMACJA DLA PACJENTA/RODZICÓW/OPIEKUNÓW

Szanowni Państwo,

Choroby nerwowo-mięśniowe są to schorzenia powodujące uszkodzenie mięśni lub nerwów. Mogą być spowodowane nieprawidłową zmianą, która zaszła w jednym z genów. Dzięki badaniom genetycznym można wykryć obecność tej zmiany i potwierdzić wystąpienie danej choroby. Gromadzenie informacji na temat przebiegu choroby, objawów oraz danych genetycznych jest niezbędne dla opracowania skutecznych metod leczenia. W celu wsparcia takich zamierzeń Katedra i Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego wspólnie z Instytutem Psychiatrii i Neurologii oraz Zespołem Nerwowo-Mięśniowym Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN, przystąpiła do realizacji projektu, który zakłada stworzenie bazy danych zawierającej kliniczne i genetyczne dane pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi. Na podstawie tych danych utworzony zostanie **Polski Rejestr Pacjentów z chorobami Nerwowo-Mięśniowymi**.

W związku z wystąpieniem w Państwa rodzinie choroby nerwowo-mięśniowej informujemy o możliwości uwzględnienia osoby chorej w tworzonej bazie danych.

Oczekiwanymi korzyściami wynikającymi z utworzenia rejestru są:

- wprowadzanie lepszych standardów opieki w chorobach nerwowo-mięśniowych;
- umożliwienie polskim pacjentom udziału w próbach klinicznych z zastosowaniem nowych metod leczenia;
- głębsze zrozumienie związku różnych postaci choroby z nieprawidłowościami genetycznymi (korelacje kliniczno-genetyczne);
- przyczynienie się do opracowania skutecznych sposobów leczenia chorób nerwowo-mięśniowych.

Baza danych zawiera informacje kliniczne (rozpoznanie, przebieg choroby, wyniki badań klinicznych) oraz genetyczne (wyniki badań genetycznych).

Dane te są ściśle poufne i dostęp do nich będzie ograniczony wyłącznie do osób zaangażowanych w prowadzenie tego projektu.

Polski Rejestr Pacjentów z chorobami Nerwowo-Mięśniowymi zostanie włączony do ogólnodostępnej bazy danych tworzonej w ramach międzynarodowego projektu **TREAT-NMD** (www.treat-nmd.eu).

Międzynarodowy projekt **TREAT-NMD** (Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases) - **Europejska Sieć Badawcza – Diagnostyka i Leczenie Chorób Nerwowo-Mięśniowych** powstał w styczniu 2007 r.

Utworzony został przez 11 państw europejskich: Wielka Brytania, Hiszpania, Niemcy, Szwajcaria, Belgia, Holandia, Włochy, Finlandia, Szwecja, Węgry. Projekt wspierany jest przez wiele (21) organizacji, takich jak m.in. European Neuromuscular Center (ENMC), Association Française contre les Myopathies (AFM), Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) i European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS).

Celem **TREAT-NMD** jest przyspieszenie i koordynacja badań prowadzących do skutecznego leczenia chorób nerwowo-mięśniowych.

Zadania, jakie **TREAT-NMD** będzie realizował obejmują między innymi:

- ustalenie wspólnych standardów diagnostyki i postępowania w chorobach nerwowo-mięśniowych,
- stworzenie ujednoliconego międzynarodowego rejestru chorych oraz banku materiałów biologicznych (DNA, komórki, tkanki),
- współpracę z przemysłem farmaceutycznym w celu opracowania nowych terapii chorób nerwowo-mięśniowych,
- zachęcanie do wymiany doświadczeń poprzez wspólne projekty naukowe, wymianę naukową oraz organizowanie szkoleń,
- ścisłą współpracę ze Stowarzyszeniami chorych.

Zgoda na umieszczenie Państwa danych w bazie jest całkowicie dobrowolna a odmowa nie powoduje żadnych konsekwencji.