

The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre - Registros internacionales de pacientes

Sonia Segovia, Jordi Diaz-Maners, Jo Bullivant, Sam McDonald, Lindsay Murphy, Helen Walker, Chiara Marini-Bettolo and Volker Straub

The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust, Newcastle upon Tyne, UK



The Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust



Introducción

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por una degeneración y debilidad muscular progresivas. Los registros de pacientes son bases de datos de investigación que contienen información demográfica, genética y clínica sobre las personas afectadas por una enfermedad o mutación genética.

El Centro de Investigación de la Distrofia Muscular John Walton, de la Universidad de Newcastle (Reino Unido), coordina tres registros internacionales de pacientes neuromusculares:

- El Registro de pacientes con miopatía miotubular y centronuclear
- El Registro Global de FKRP
- El Registro Global de Distrofias Relacionadas con COL6

Cada registro recoge datos reportados por pacientes como reportados por sus médicos. Los pacientes se inscriben a través del portal en línea del registro y pueden designar a su médico para que introduzca los datos clínicos en su nombre.

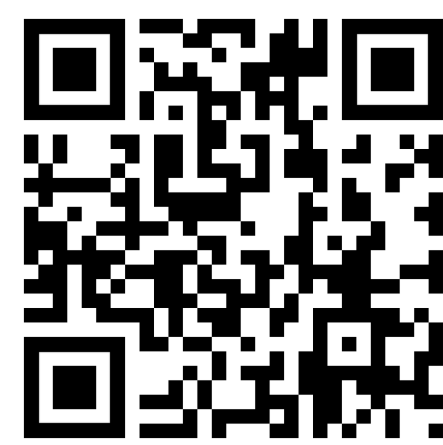
Los datos recogidos por los registros se pueden utilizar o bien para investigación académica o comercial. Animamos a nuevos colaboradores e investigadores a que se pongan en contacto con el equipo de registros para estudiar cómo los datos de los registros pueden apoyar su investigación.



Muchas gracias a nuestros financiadores:



Resultados

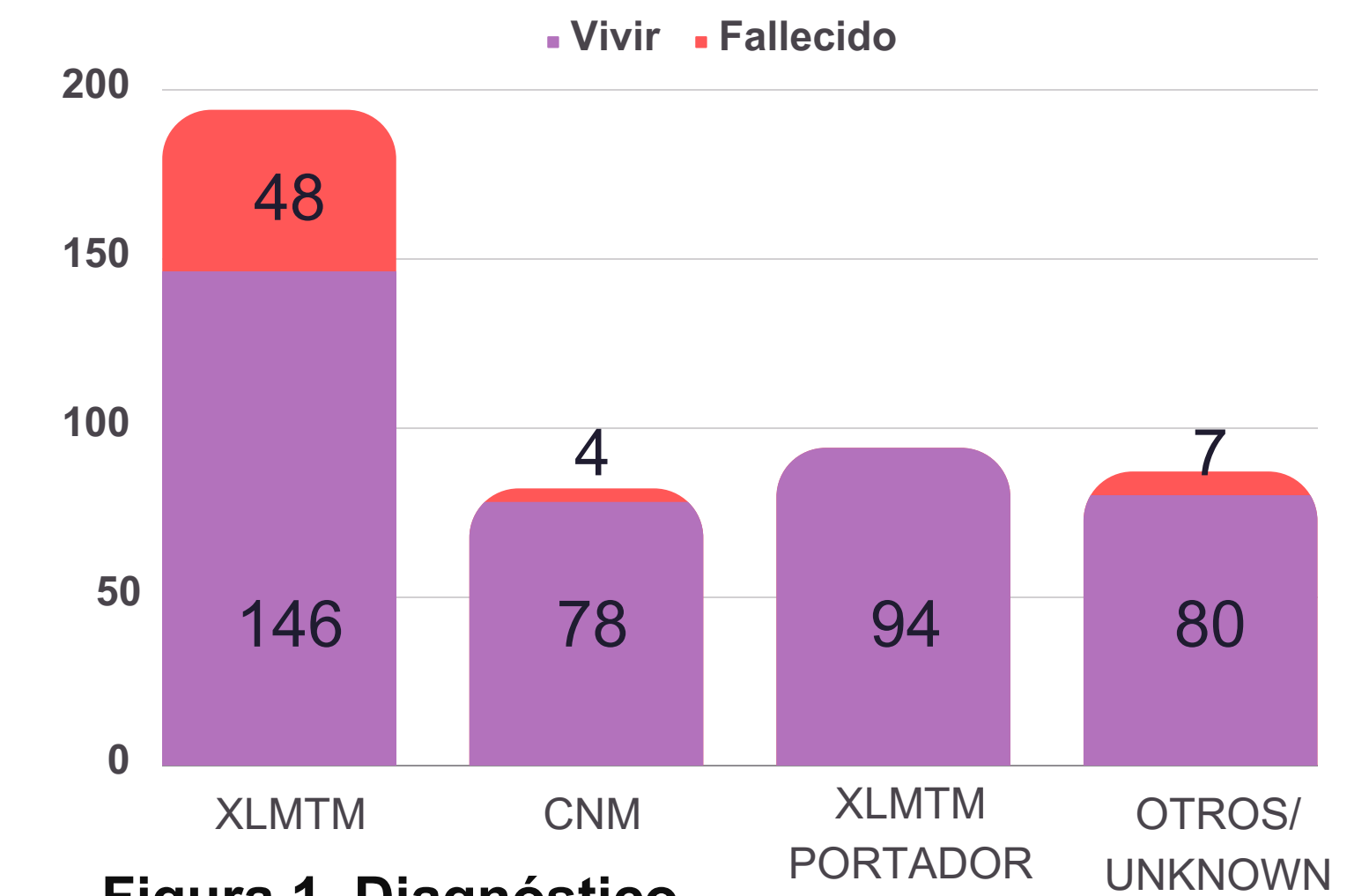


El 48% de los participantes ha proporcionado un informe genético que confirma su diagnóstico (las tablas y las cifras corresponden a todos los participantes). MTM1 es el gen más comúnmente afectado en el registro. En 87 participantes no se dispone de confirmación genética de la enfermedad. Recientemente se ha añadido una sección dedicada al hígado debido al creciente interés en la afectación hepática en estas enfermedades.

Tabla 1 Datos demográficos

SEXO	VIVIR	FALLACIDO	TOTAL
Feminino	168	3	171
Masculino	230	56	286
Total	398	59	457

EDAD (pacientes vivos)	PEDIATRÍA (<16)	ADULTOS (>16)	TOTAL
Vivir	157	241	398



El Registro de Pacientes con MTM & CNM recluta:

- Niños y adultos diagnosticados de MTM/CNM
- Mujeres portadoras de XLMTM
- Personas fallecidas con un diagnóstico confirmado

Actualmente hay 457 participantes, que representan una cohorte diversa y creciente de más de 53 países. La inscripción está disponible en 10 idiomas, incluidos el español y el portugués

Resultados

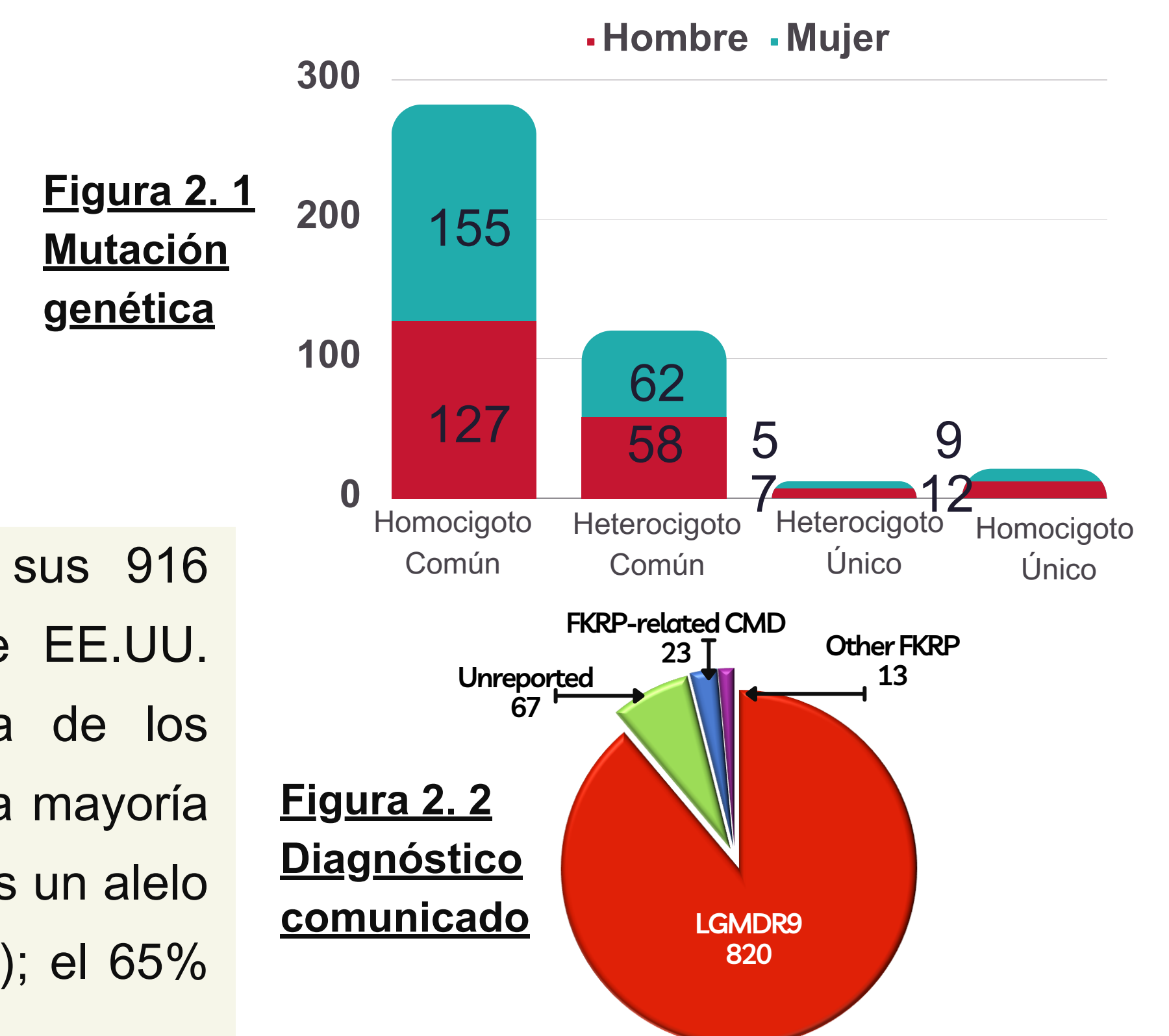


El Global FKRP Registry es un registro internacional que recoge datos clínicos de personas con enfermedades causadas por mutaciones en el gen de la proteína relacionada con Fukutin (FKRP), en concreto la distrofia muscular de cinturas tipo R9 (LGMDR9, antes conocida como LGMD2I), y las enfermedades menos frecuentes distrofia muscular congénita (MDC1C), enfermedad músculo-ojo-cerebro (MEB) y síndrome de Walker-Warburg (WWS).

Tabla 2 Datos demográficos

DEMOGRAFÍA	HOMBRE	MUJER	TOTALES
Adultos (≥18)	340	438	778
Pediatría (<18)	75	70	145
Pacientes confirmados genéticamente	207	233	440 (48%)

El registro dispone de confirmación genética del 48% de sus 916 participantes. El mayor número de participantes procede de EE.UU. (26%), Alemania (20%) y Reino Unido (10%). La mayoría de los participantes informan de un diagnóstico de LGMDR9 (89%). La mayoría de los participantes confirmados genéticamente poseen al menos un alelo de la mutación fundadora común c.826C>A (p.Leu276Ile) (93%); el 65% de los participantes son homocigotos para c.826C>A.



Resultados



El Registro Global de distrofias relacionadas con COL6 recluta a cualquier participante con un diagnóstico relacionado con COL6, incluyendo miopatía de Bethlem, distrofia muscular congénita de Ullrich o una forma intermedia de estas afecciones.

Los cuestionarios del registro, las hojas informativas y los formularios de consentimiento pueden descargarse en 6 idiomas, incluido el español. Se está trabajando en versiones de estos documentos en otros idiomas, está previsto que la versión española entre en funcionamiento en el verano de 2023.

Tabla 3 Datos demográficos

DEMOGRAFÍA	PEDIATRÍA (<16)	ADULTOS (>16)	TOTAL
Mujer	36	68	104
Hombre	70	33	103

Actualmente hay 207 participantes en el registro. El 31% de los participantes han recibido informes genéticos que confirman el diagnóstico. En el registro están representados 41 países. COL6A1 es el gen afectado más comúnmente notificado (33%), y esto se ve respaldado por los resultados de los diagnósticos genéticos confirmados (50%).

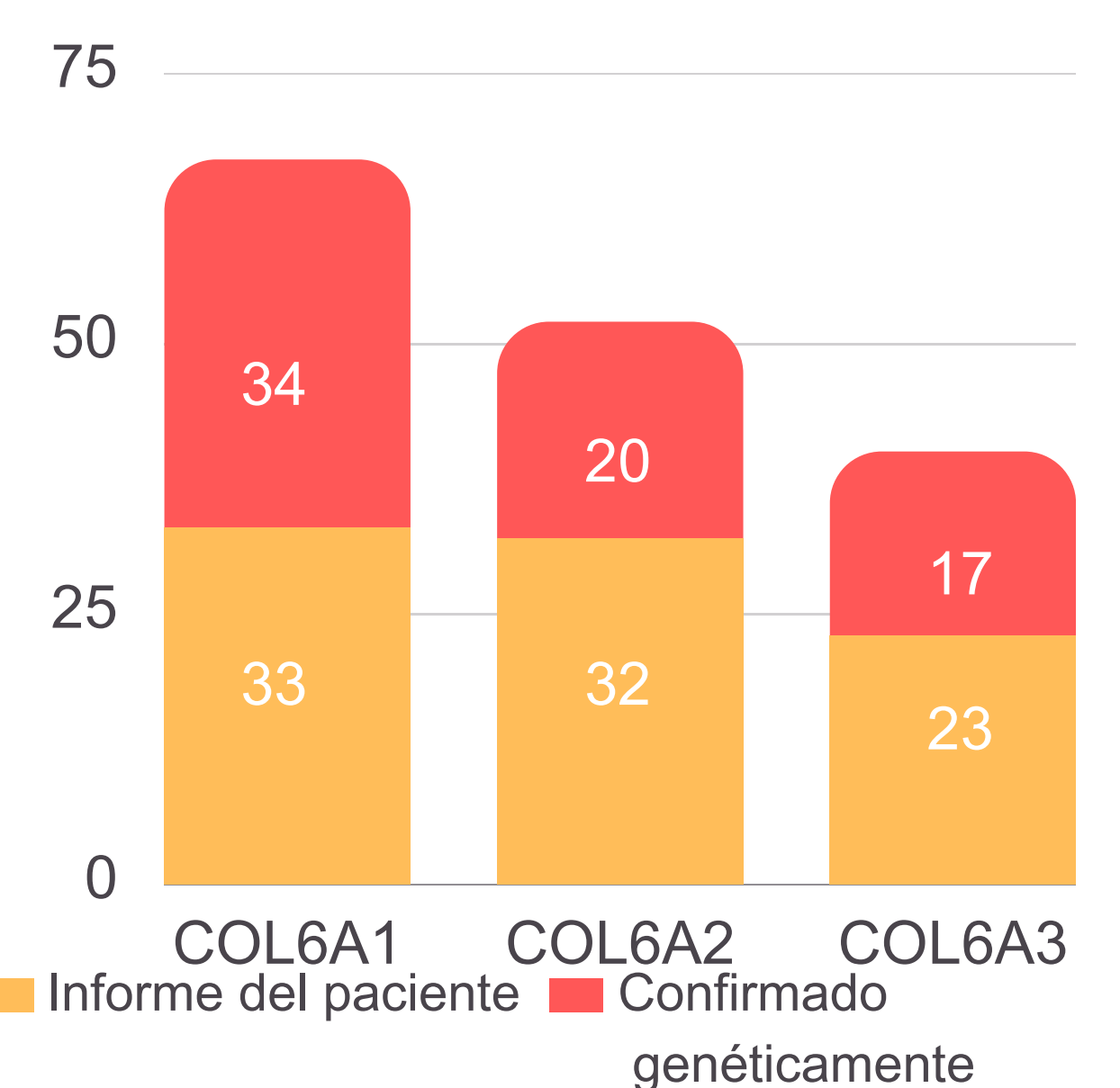
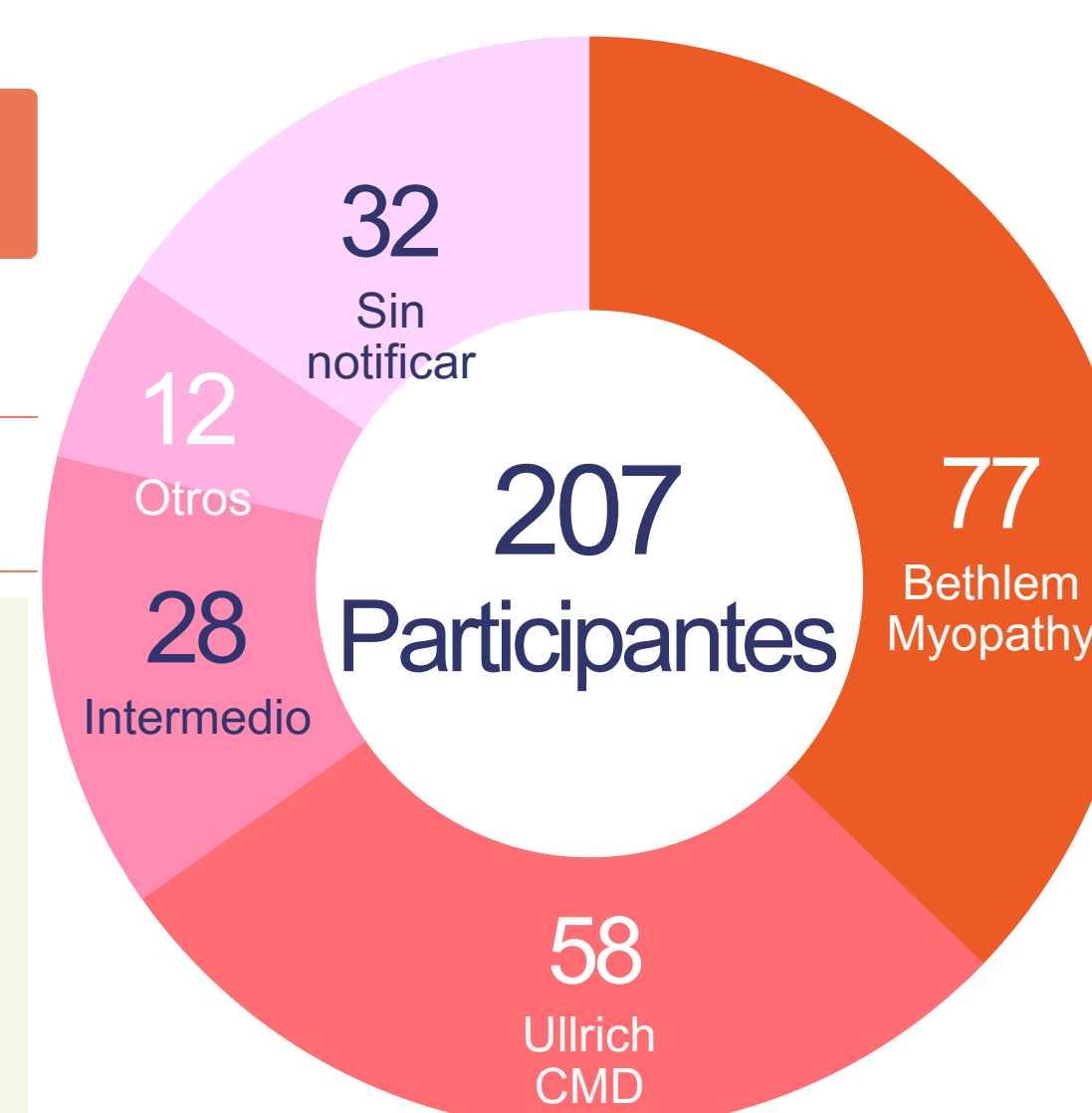


Figura 3.1 Diagnóstico comunicado

Figura 3.2 Gen afectado