GFB

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus

Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia

Cell. 3280075986, email info@beta-sarcoglicanopatie.it

www.gfbonlus.it

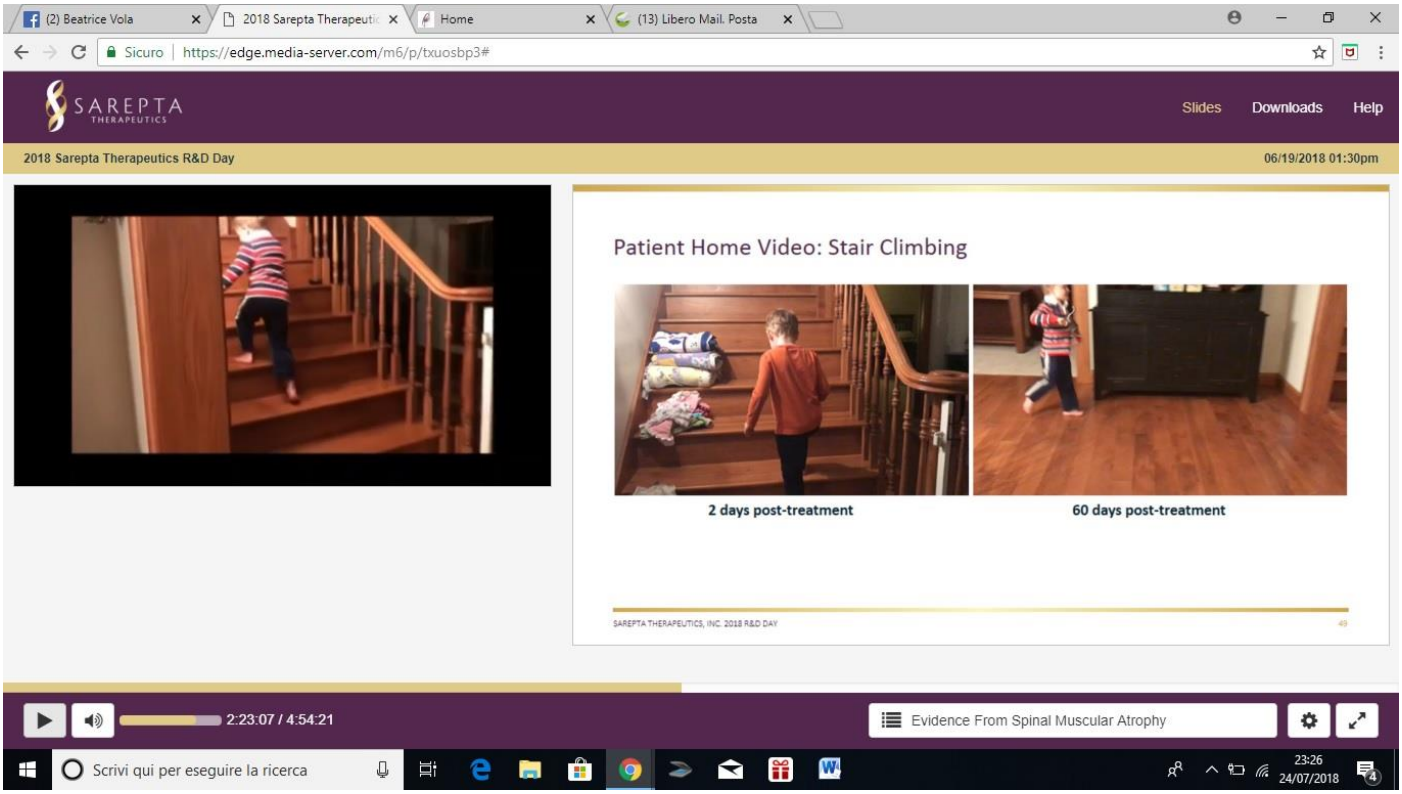
Newsletter n. 5 - Agosto 2018

R&D Day DI SAREPTA THERAPEUTICS

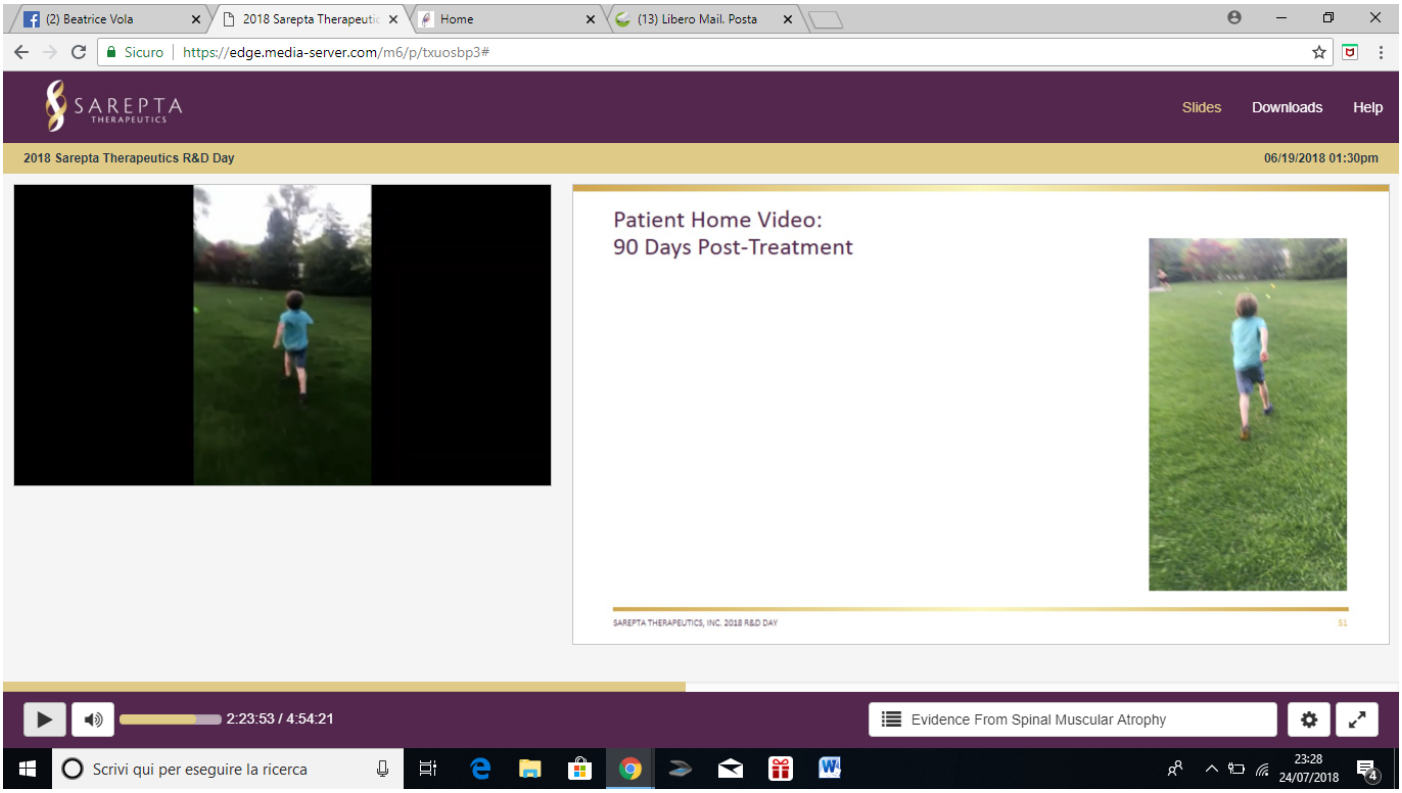
Il 19 giugno Sarepta Therapeutics ha presentato i progetti di terapia genica in corso alla conferenza R&D Day. Durante la conferenza il prof. Mendell ha mostrato i primi risultati sui bambini affetti da Distrofia muscolare di Duchenne DMD, trattati negli ultimi 3 mesi. A questo link si può rivedere la conferenza:

https://edge.media-server.com/m6/p/txuosbp3

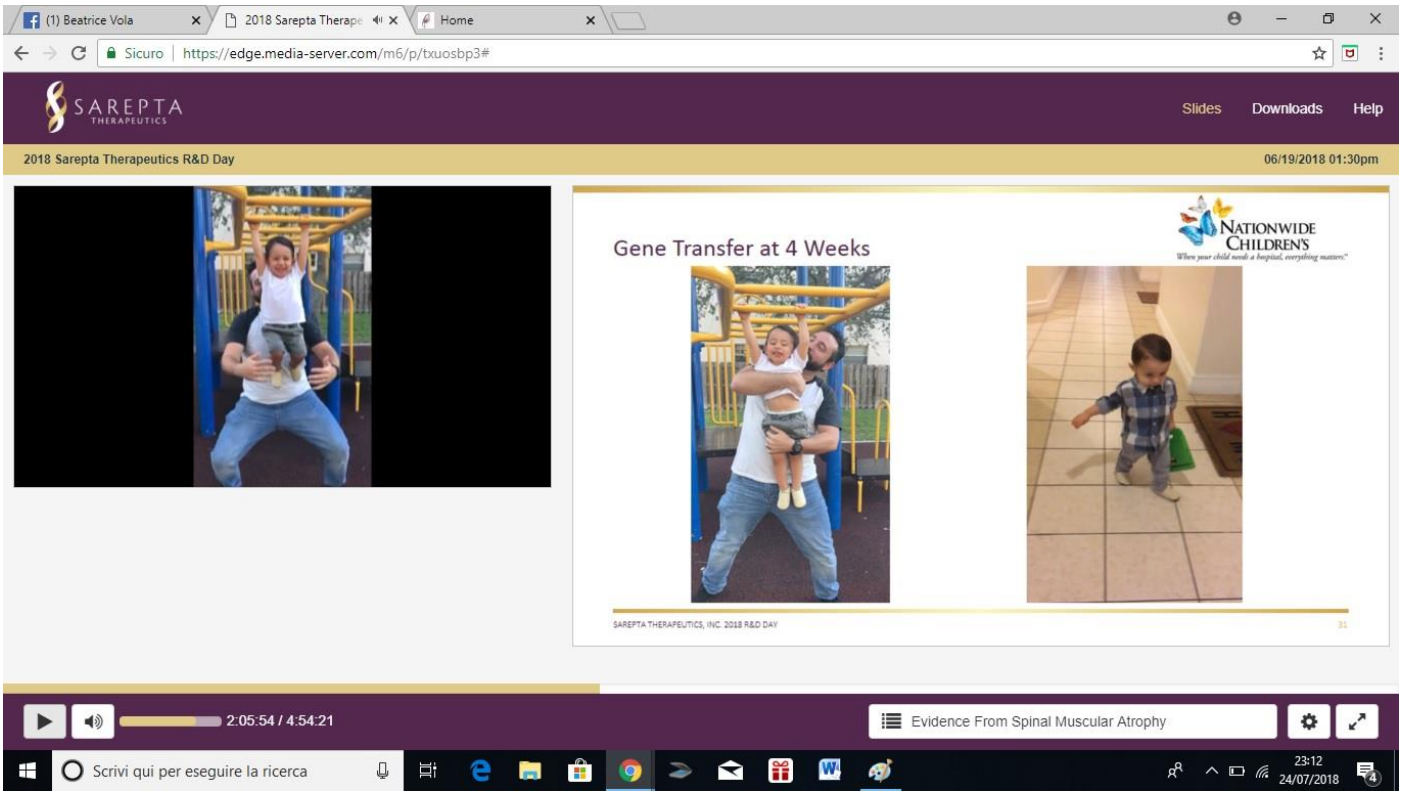
Alle slide n 49-50-51, minuti 2.05.53 e 2.22.37, si vedono i video dei bambini DMD trattati con la terapia genica nel 2018 e alcuni dei bambini affetti da SMA1 trattati negli anni precedenti e gli incredibili risultati ottenuti.



paziente DMD



paziente DMD



Pazienti Sma1

A LUGLIO IN ITALIA PARTIRA' LA SPERIMENTAZIONE DI TERAPIA GENICA PER LA SMA1

È molto di più di un progresso scientifico, è un'emozione potentissima, quella delle centinaia di Famiglie Sma italiane a cui è stato annunciato che entro la fine di luglio nel nostro Paese sarà avviata la sperimentazione per la terapia genica contro l'atrofia muscolare spinale SMA1. AveXis 302 arriva infatti da oltreoceano e con prospettive incoraggianti. Il Policlinico Gemelli di Roma è già pronto ad intercettare i bambini da inserire nel programma: neonati da 0 a 6 mesi a cui è stata diagnosticata la Sma di tipo 1. La Struttura complessa di Neuropsichiatria Infantile, guidata da Eugenio Mercuri, inizierà la sperimentazione a luglio, poi seguirà il coinvolgimento di altri quattro centri clinici- il NeMO Sud di Messina, il Gaslini di Genova, l'Istituto Besta e il Policlinico di Milano-

http://www.dire.it/21-07-2018/222201-atrofia-muscolare-spinale-avvio-sperimentazione-terapia-genica/

LA MDA HA FINANZIATO LA CREAZIONE DI UN NETWORK AMERICANO PER LA RICERCA CLINICA SULLE DISTROFIE DEI CINGOLI

La MDA (Muscular Dystrophy Association) ha recentemente assegnato un finanziamento per un progetto di ricerca clinica al prof. Nicholas Johnson, per creare un network americano di ricerca clinica sulle distrofie dei cingoli.

L'investimento di $ 700.000 in due anni, supporterà sette centri americani, con esperienza nella ricerca e nell'assistenza clinica delle distrofie dei cingoli. Avrà l'obiettivo di facilitare lo sviluppo di strumenti e infrastrutture necessari per condurre in modo efficiente ed efficace studi clinici e accelerare i trattamenti per le LGMD.

https://strongly.mda.org/mda-funds-creation-limb-girdle-muscular-dystrophy-clinical-research-network/?utm_source=luminate&utm_medium=emailMC&utm_campaign=2018lgmdcrng&utm_term=textlink&utm_content=lgmdfams

---

LA DR.SSA SANDONA' A PADOVA HA PUBBLICATO UNO STUDIO SULLE SARCOGLICANOPATIE

Nuove scoperte all'Università di Padova: è stata individuata una potenziale strategia farmacologica per la sarcoglicanopatia, una patologia appartenente al gruppo delle distrofie muscolari dei cingoli, che coinvolgono la muscolatura prossimale dei cingoli, sia pelvico che scapolare.

http://www.uildm.org/novit%C3%A0-il-futuro-delle-sarcoglicanopatie

Ecco la pubblicazione: "Different outcome of sarcoglycan missense mutation between human and mouse".

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29360879

e la seconda pubblicazione: "Repairing folding-defective α-sarcoglycan mutants by CFTR correctors, a potential therapy for limb-girdle muscular dystrophy 2D".

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29351619

PROSSIMI APPUNTAMENTI DEL GFB ONLUS

Festa di Paniga (SO)

- Venerdì 31 agosto ore 18-23
- sabato 1 settembre ore 18-23
- domenica 2 settembre ore 14 -23

Festa di Talamona (SO), Via Gavazzeni 54

- domenica 9 settembre ore 10-19

5x1000 AL GFB ONLUS

Ottimo risultato quest'anno per il 5x1000 relativo al 2016, il GFB Onlus ha preso 11.441,47 €.

Potete sostenere il GFB Onlus con il vostro 5x1000, nella dichiarazione dei redditi annuale basterà inserire il codice fiscale **91015450140** nel riquadro "onlus" e firmare nello spazio sottostante.

Contributi 5x1000 ricevuti dal GFB ONLUS negli anni precedenti:

relativo alle donazioni del 2013, 3.691,70 €

relativo alle donazioni del 2014, 8.048,46 €

relativo alle donazioni del 2015, 9.872,00 €

relativo alle donazioni del 2016, 11.441,47 €

ALTRI CONTRIBUTI SONO GIUNTI AL GFB ONLUS

Il GFB Onlus ha ricevuto i seguenti contributi:

50 € Donazione GFB PATAGONIA per la ricerca scientifica
20 € Donazione NN per la ricerca scientifica
20 € Donazione NN per la ricerca scientifica dalla Francia
400 € Donazione NN per la ricerca scientifica
150 € Donazione NN per la ricerca scientifica da Torino
20 € Donazione NN per la ricerca scientifica
42,17 € Donazione NN per la ricerca scientifica dalla Svizzera
100 € Donazione NN per la ricerca scientifica

ALTRI PAZIENTI AFFETTI DA DISTROFIA DEI CINGOLI AL GFB ONLUS

Nell'ultimo mese il GFB ONLUS ha individuato altri 8 pazienti affetti da Lgmd2c-2d-2e-2f. Questi pazienti provengono da Italia, Norvegia, USA e Argentina. In totale il GFB conta ora 403 pazienti affetti da Sarcoglicanopatia, ripartiti secondo la seguente tabella:

	LGMD2C	LGMD2D	LGMD2E	LGMD2F	SARCOGL.
2010	0	1	5	0	
2013	4	14	14	1	
2014	9	27	21	1	
2015	12	50	25	1	
2016	23	77	69	1	3
2017	37	104	97	4	3
2018	132	152	112	4	3

Sul sito dell'associazione è riportato l'elenco dei pazienti ordinato per provenienza geografica al link:
http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=46&Itemid=54