



GFB

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Ets

Sede legale: Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia
Cell. 3280075986, e-mail presidenza@beta-sarcoglicanopatie.it,
www.gfbonlus.it

NEWSLETTER N.1 - 2024

BUONA PASQUA DA GFB



PARTITA LA FASE 3 DELLA TERAPIA GENICA SPERIMENTALE (SRP-9003) COME POSSIBILE TRATTAMENTO PER LGMD2E/R4 (EMERGENE)

Si tratta di uno studio multicentrico globale sugli effetti di SRP-9003 in partecipanti con distrofia muscolare del cingoli, tipo 2E/R4 (LGMD2E/R4). Questo studio riguarderà partecipanti deambulanti (coorte 1) e non deambulanti (coorte 2), su un totale di 15 persone.

Attualmente l'unico centro aperto per il trial è Norfolk, Virginia - Children's Hospital of the King's Daughter

Più informazioni sullo studio: <https://clinicaltrials.gov/study/NCT06246513?intr=emergene&rank=1>
oppure contattare SareptAlly@sarepta.com o crystal.proud@chkd.org

WEBINAR SULLO STUDIO EMERGENE DI SAREPTA

Mercoledì 10 aprile 2024 alle 12:00 EST è stato organizzato un webinar virtuale della comunità sullo studio EMERGENE di Sarepta (SRP-9003-301). Durante questo webinar un relatore di Sarepta fornirà una panoramica sullo sviluppo clinico di SRP-9003, la terapia genica sperimentale di Sarepta per la LGMD2E/R4 (beta-sarcoglicanopatia).

Iscrizioni al link: https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_D35A0cKIR3aynzsW7XQqgg?fbclid=IwAR3BCi00DL91I2rKvIkqVv8pXJlbaO8L3Isuo12WF_ylobMX79zSm5KY18U#/registration

LIVE
COMMUNITY WEBINAR

EMERGENE Study (SRP-9003, Study 301)

The Speak Foundation is Excited to Host Sarepta this Spring!

Sarepta will be giving a presentation to the community to provide a study update on the LGMDR4/2E program. This is an opportunity to hear directly from Sarepta and engage in a live Q&A on their EMERGENE study.

LGMDR4/2E | April 10 2024 | Begins 12 PM EST

Scan the QR Code to Register Today!

Questions? ContactUs@TheSpeakFoundation.com • Advocacy@Sarepta.com

You do not have to have LGMDR4/2E to register and attend. This webinar is open to ALL members of the LGMD community.

STUDIO DI STORIA NATURALE PER LA LGMD2A

Mercoledì 3 aprile 2024 alle 1pm EDT l'associazione Coalition to Cure Calpain 3 ha organizzato un webinar dove Sarepta parlerà dello Studio di storia naturale per la LGMD2A.

Più informazioni al link: https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_D35A0cKIR3aynzsW7XQqgg?fbclid=IwAR3BCi00DL91I2rKvIkqVv8pXJlbaO8L3Isuo12WF_ylobMX79zSm5KY18U#/registration

COALITION TO CURE CALPAIN 3
IS PLEASED TO WELCOME
SAREPTA TO PRESENT
"JOURNEY UPDATE FOR THE
LGMD2A/R1 CALPAINOPATHY COMMUNITY"

a new natural history study for individuals living with LGMD2A/R1

JOIN US FOR A "LUNCH BREAK" WEBINAR
WEDNESDAY, APRIL 3
NOON - 1 PM EDT

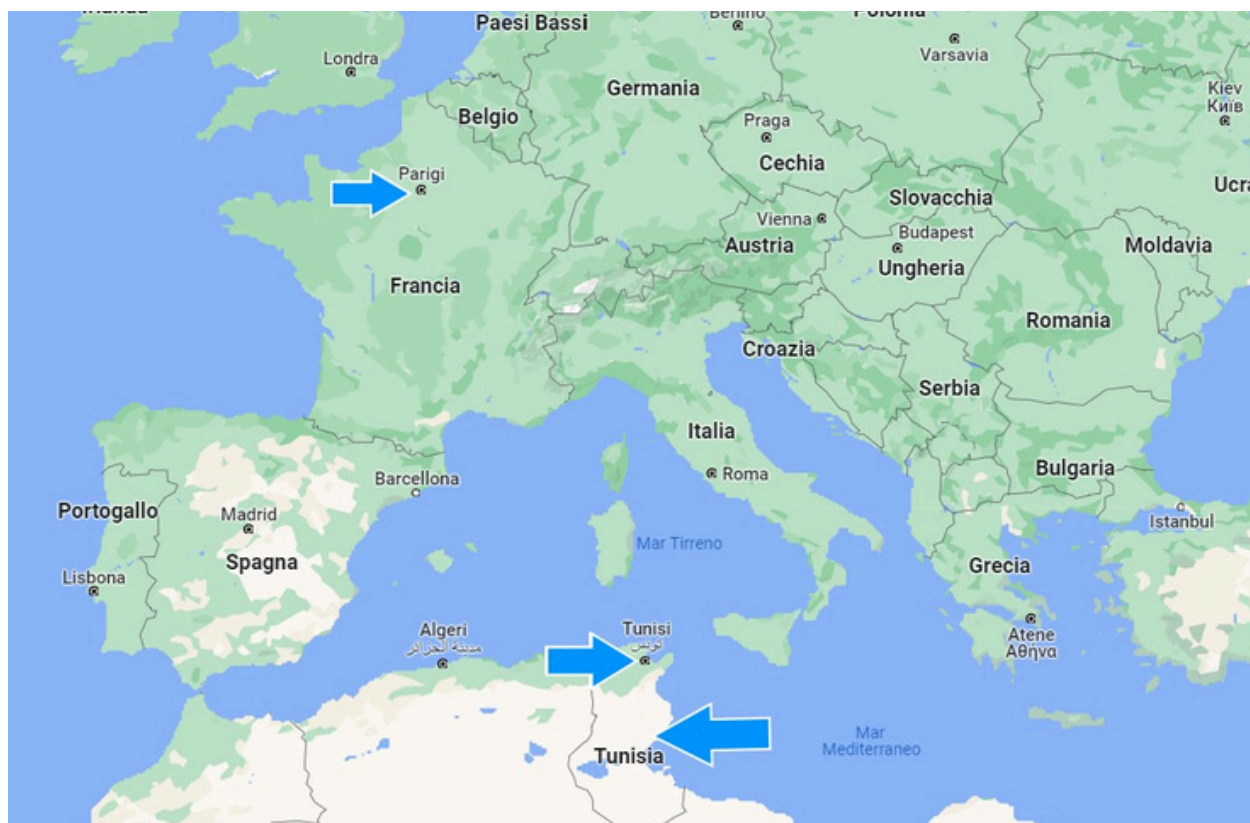
REGISTER AT THE LINK IN THE COMMENTS SECTION TO TUNE IN LIVE

After registering, you will receive a confirmation email containing information about joining the webinar.

THIS EVENT WILL BE RECORDED

STUDIO DI STORIA NATURALE PER LA LGMD2C-R5

Atamy Therapeutics ha pubblicato su clinicaltrials.gov il suo studio clinico per la LGMD2C-R5, su 50 pazienti, di età compresa tra 6 e 35 anni, suddivisi in due gruppi. I centri clinici coinvolti saranno 3, uno in Francia e due in Tunisia. A questo link tutti i dettagli dello studio: <https://classic.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT06210672?term=atamyo&cond=lgmd2c&draw=2&rank=2>



STUDIO DI TERAPIA GENICA PER LA LGMD2C-R5

Sul sito clinicaltrials.gov è stato pubblicato lo studio di terapia genica per la LGMD2C-R5. I centri clinici coinvolti saranno a Parigi, Francia e Milano. Più dettagli dello studio a questo link: <https://classic.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT06210672?term=atamyo&cond=lgmd2c&draw=2&rank=2>

AGGIORNAMENTI DEL PROGETTO QUALITY

Il progetto Quality di GFB continuerà con la compilazione dei questionari fino al 31 dicembre. Al momento sono stati compilati oltre 600 questionari. Nel 2025 verranno poi analizzati statisticamente. Il reclutamento è ancora aperto. Per partecipare scrivere a segreteria@beta-sarcoglicanopatie.it. Per ulteriori informazioni: <https://www.beta-sarcoglicanopatie.it/view=article&id=210&catid=2>

PROGETTO QUALITY

AGGIORNAMENTO

Il progetto Quality galoppa, 600 questionari compilati

Un censimento globale per le LGMD 2C/R5, 2D/R3, 2E/R4

GRUPPO FAMILIARI
GFB ONLUS
BETA-SARCOGLICANOPATIE

RAGGIUNTA QUOTA
600
QUESTIONARI COMPILATI

www.gfbonlus.it

GIORNATA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI (GMN 2024)

In collaborazione con

Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico

am FIOLOGIA

Giornata Malattie Neuromuscolari
sabato 13 aprile 2024

GMN2024

Ancona | Bari | Bologna | Brescia | Cagliari | Chieti | Genova | Messina | Milano | Napoli
Palermo | Parma | Pisa | Roma | Siena | Torino | Trento | Udine | Verona

Iscrizione gratuita ma obbligatoria su
www.giornatamalattieneuromuscolari.it

La settima Giornata delle Malattie Neuromuscolari (GMN) si svolgerà in contemporanea in 19 città italiane, legate a Centri di Riferimento per le suddette malattie. Scopo della Giornata è di offrire un aggiornamento sullo stato dell'arte a livello nazionale, regionale e territoriale sulla diagnosi, terapia e presa in carico del paziente con Malattie Neuromuscolari. Più informazioni e per iscriversi: <https://www.giornatamalattieneuromuscolari.it/>

SOSTENITORI 2024

500 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
700 €	Camminata Babbi Natale Villa di Tirano
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Treviso
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
22.900 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
24.250 €	TOTALE

NUOVI RAPPRESENTANTI PER LE CONSULTE NEUROMUSCOLARI

Si cercano rappresentanti di GFB per le consulte neuromuscolari di Friuli Venezia Giulia, Trentino Alto-Adige, Lombardia, Sardegna, Umbria, Campania e Molise, Sud (Basilicata, Calabria, Puglia), Est (Abruzzo, Marche, Umbria).

Ecco i referenti territoriali già presenti nelle consulte in Italia:
[https://www.consultaneuromuscolare.it/#:~:text=Le%20CONSULTE%20Malattie%20Neuromuscolari%20sono,ecc.\)%2C%20ma%20che%20collaborano](https://www.consultaneuromuscolare.it/#:~:text=Le%20CONSULTE%20Malattie%20Neuromuscolari%20sono,ecc.)%2C%20ma%20che%20collaborano)

PROSSIME ATTIVITA' DI GFB

13 aprile 2024 | GFB parteciperà al GMN - Giornata Malattie Neuromuscolari 2024 a Milano con Bianchi Lucica

22-25 aprile 2024 | GFB parteciperà al congresso Myology 2024 a Parigi con il Prof. Yvan Torrente, il Dr. Sanchez Carles Riera e la Dr.ssa Chiara Villa.

5-8 giugno 2024 | GFB con Carles Sanchez Riera parteciperà al congresso AIM 2024 a Roma

25-29 ottobre 2024 | GFB parteciperà al congresso ICNMD 2024 a Perth - Australia

DONA IL 5X1000 A GFB

Dona il 5x1000 a GFB inserendo il codice fiscale

91015450140



nella casella "ricerca scientifica" .

Sarà prezioso per la realizzazione dei progetti IPSCs (con le donazioni alla ricerca) e Vita Indipendente (con le donazioni agli ETS).

I progetti IPSCs hanno lo scopo di creare un nuovo strumento per studiare la LGMD2E-R4 e valutare l'impatto di nuove terapie su queste cellule.

Vita Indipendente è il progetto nato per garantire a persone con disabilità grave la possibilità di vivere in casa propria, senza dover ricorrere alle strutture protette e di avere condizioni di vita con importanti margini di autonomia.