



GFB

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie

Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia
Cell. 3280075986, email info@beta-sarcoglicanopatie.it
www.beta-sarcoglicanopatie.it

Newsletter n. 1 – 28 Gennaio 2012

TERAPIA GENICA

Incoraggianti risultati in un trial clinico di fase I nella Sarcoglicanopatia LGMD2C

Evry Francia - 12 Gennaio 2012

I risultati del trial clinico di fase I di terapia genica per la sarcoglicanopatia LGMD2C sono stati recentemente pubblicati nella rivista Brain, l'undici gennaio 2012. Il trial è iniziato nel 2006 ed è stato finanziato da Genethon.

<http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/>

Sul nostro sito è stata inserita la nuova sezione

“gestione del malato”

che vuole essere una guida pratica ed essenziale alla gestione degli ausili e alla tutela degli altri diritti del malato.

http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=109&Itemid=105



REGISTRO PAZIENTI

Da Gennaio tutti coloro che sono affetti da una distrofia dei cingoli possono chiedere di essere registrati nel **registro pazienti nazionale delle distrofie dei cingoli**.

L'iscrizione è possibile tramite il medico specialista che ha in carico il paziente.

NUOVA DIAGNOSI

Nel 2011 il gruppo GFB è riuscito a far avere la diagnosi di LGMD2E ad una paziente, che da anni era affetta da distrofia muscolare, ma che non aveva ancora una diagnosi precisa.

Ciò è stato possibile tramite **l'estrazione e l'analisi del DNA da un campione di sangue**, che noi abbiamo spedito ad un laboratorio di diagnosi, a temperatura ambiente.

Bisogna richiedere al laboratorio il **sequenziamento per analisi molecolare del gene beta-sarcoglicano e il confronto con una mutazione specifica**, identificata in un altro paziente affetto da LGMD2E, quando ci siano motivazioni che facciano supporre che si tratti della stessa mutazione, quali stessi sintomi, parentele,

Ora nel gruppo dei beta-sarcoglicani conosciamo 9 persone affette dalla patologia, l'obiettivo è arrivare a 40 in Italia.

CONVEGNO

Sabato 4 Febbraio ore 15 si terrà un importante **seminario** a Chiavenna (SO), via Dolzino, presso la sala della società operaia.

Il Prof. Massimiliano Cerletti

(Harvard Clinical and Translational Science Center, dipartimento Stem Cell and Regenerative Biology, Cambridge MA, Stati Uniti)

tratterà il tema della ricerca scientifica per le distrofie muscolari.
