

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. 4 - Novembre 2012

AL VIA LO STUDIO DI TERAPIA GENICA PER LA LGMD2E

Ha preso il via, presso il Research Institute at Nationwide Children's Hospital di Columbus Ohio, lo studio di terapia genica per la cura della Distrofia dei Cingoli tipo 2E (deficit del Beta-sarcoglicano) o LGMD2E, di cui avevamo informato alcuni mesi fa.

Ancor prima di ricevere il finanziamento necessario per lo svolgimento della prima fase, il Dr. J.R. Mendell e la Dott.ssa L. Rodino Klapac hanno cominciato il loro lavoro. Il percorso scientifico da seguire si basa sulle loro esperienze acquisite con il completamento di un analogo progetto di studi per la cura, attraverso terapia genica, della Distrofia dei Cingoli tipo 2D (deficit dell'Alpha-sarcoglicano).

Si sottolinea che questo studio, per quanto di nostra conoscenza, rappresenta ad oggi il più importante progetto scientifico al mondo interamente ed esclusivamente dedicato alla ricerca di una cura per la Distrofia dei Cingoli da deficit del Beta-sarcoglicano. Come tale riveste per noi grande importanza e rappresenta un passo avanti significativo sulla strada per acquisire sempre maggiori attenzioni nei confronti della patologia dei nostri figli. Lo possiamo quindi considerare come un premio per gli sforzi che abbiamo fin qui profuso, qualunque siano gli esiti e le applicazioni che ne scaturiranno.

Il Dottor Massimiliano Cerletti, membro della nostra commissione medico-scientifica, ci ha assicurato la sua disponibilità per seguire da vicino le attività che verranno svolte dal Dr. Mendell e dal suo gruppo di lavoro. Nel mese di novembre si recherà presso i laboratori di Columbus per discutere le ricerche sopra citate.

Chiunque fosse interessato a saperne di più è invitato a contattarci, scrivendoci al seguente indirizzo di posta elettronica: info@beta-sarcoglicanopatie.it

STUDIO CLINICO ALL'OSPEDALE CIVILE DI PADOVA SULLA LGMD2E

In questi giorni inizia all'ospedale civile di Padova uno studio clinico della durata di un anno sulle beta-sarcoglicanopatie, in collaborazione con alcuni gruppi di ricerca presso l'istituto di Miologia di Parigi e l'università di Copenaghen. La prof.ssa Pegoraro Elena è la referente del progetto in Italia, il Dr. Pascal Laforet è il referente per la Francia e il Dr. John Vissing per la Danimarca.

Lo scopo del progetto è studiare l'evoluzione clinica delle beta- sarcoglicanopatie o LGMD2E in una trentina di pazienti, i quali per un anno effettueranno alcune visite di controllo, per valutare la situazione cardiaca, respiratoria e muscolare.

Alcuni pazienti iscritti al GFB parteciperanno a questo studio. Per ulteriori informazioni potete contattare il numero telefonico +393280075986.”

UN FARMACO DI TERAPIA GENICA CON VIRUS ADENO ASSOCIATI

L'Agenzia europea dei farmaci ha annunciato che il suo comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) ha chiesto che Glybera sia autorizzato per la commercializzazione nell'Unione europea.

http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Press_release/2012/07/WC500130146.pdf

<http://www.medicalnewstoday.com/articles/248102.php>

http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/news_and_events/news/2012/07/news_detail_001574.jsp&mid=WC0b01ac058004d5c1

“MIRACLE FOR THREE”

Questo sito racconta la storia di una famiglia pakistana con 3 figli affetti da sarcoglicanopatia.

<http://miracleforthree.com/>

UNO STUDIO SULLA LGMD2C ALL'ISTITUTO GENETHON DI PARIGI

Importante presentazione orale sulle gamma-sarcoglicanopatie al congresso ESGCT “European Society of Gene and Cell Therapy”, che si è svolto a Versailles dal 26 al 29 ottobre 2012 (pagina 46):

Monitoring by serum miRNA of a gene transfer treatment in a g-sarcoglycanopathy mouse model
David Israeli, Généthon, Evry

<http://www.esgct.eu/images/pdfs/final%20program.pdf>

IL GFB HA PARTECIPATO AL WORKSHOP “RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES”

Il GFB ha partecipato al congresso Internazionale sui registri delle malattie rare e dei farmaci orfani, organizzato da EPIRARE a Roma, nei giorni 8 e 9 ottobre 2012.

http://www.epirare.eu/_meet/20121008.html

ONLINE IL SONDAGGIO DI EPIRARE SUI REGISTRI PAZIENTI

E' online il sondaggio di Eurordis rivolto ai pazienti che devono esprimere le loro opinioni e le loro aspettative sui registri pazienti delle malattie rare. Ci sono ancora alcune settimane di tempo per compilarlo. Chiunque ha una malattia rara lo compili al più presto.

<http://www.osservatoriomalattierare.it/attualita/2887-malattie-rare-partecipa-al-sondaggio-di-eurordis-sui-registri-delle-patologie>

ONLINE IL SONDAGGIO DI ORPHANET “WEB E MALATTIE RARE”

L'Ospedale Bambino Gesù, in collaborazione con la Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO FIMR onlus, ha avviato uno studio per valutare l'utilizzo di Internet da parte delle persone affette da malattie rare e delle loro famiglie.

Scopo dello studio è descrivere le modalità d'uso di Internet e mettere in evidenza le possibilità di migliorare le informazioni richieste dagli utenti.

<http://www.orphanet-italia.it/national/IT-IT/index/homepage/>