



Newsletter n. 1 - Aprile 2014

CONCLUSA CON SUCCESSO LA PRIMA FASE DEL PROGETTO AMERICANO SULLA LGMD2E

Nel mese di Agosto 2012 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.

Il Dr. J.R. Mendell e la Dott.ssa L. Rodino Klapac hanno cominciato il loro lavoro sulla LGMD2E, Il percorso scientifico da seguire si basa sulle loro esperienze acquisite con un analogo progetto di studi per la cura, attraverso terapia genica, della Distrofia dei Cingoli tipo 2D (deficit dell'Alpha-sarcoglicano).

Il Dr. Mendell ha illustrato dettagliatamente le fasi ed i tempi dello studio, che si possono così riassumere:

1° Fase. Valutazione dell'efficacia pre-clinica del trasferimento nei topi malati di LGMD2E del gene beta-sarcoglicano umano, attraverso l'uso come vettori dei virus adenoassociati ricombinanti. Tempo necessario: un anno.

2° Fase. Predisposizione normativa del trial clinico volto alla trasmissione intramuscolare del gene beta-sarcoglicano umano grazie a vettori virali adenoassociati ricombinanti, comprendente gli studi formali di tossicità e bio-distribuzione e la produzione clinica dei vettori. Tempo necessario: circa un anno.

3° Fase. Realizzazione del trial clinico di terapia genica per la trasmissione intramuscolare (nel muscolo extensor digitorum brevis), mediante vettori virali adenoassociati ricombinanti, del beta-sarcoglicano nei pazienti affetti da LGMD2E. Tempo necessario: circa un anno, a partire dalla conclusione della fase precedente.

Attualmente si è conclusa con successo la prima fase del progetto, nel 2014 verrà sviluppata la seconda fase, per giungere nel 2015 al primo trial clinico per il beta-sarcoglicano.

Il Dr. Mendell ha sottolineato inoltre la sua chiara intenzione di proseguire gli studi fino alla realizzazione di una 4° Fase, che prevede la trasmissione della terapia genica agli arti inferiori dei pazienti affetti da LGMD2E, attraverso il sistema vascolare. Tale metodologia è già in fase di sperimentazione per la LGMD2D.

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.

SULLA RIVISTA DM DELLA UILDM UN ARTICOLO PARLA DELLA COLLABORAZIONE OHIO-MILANO SULLA TERAPIA GENICA

E' un anno importante per la ricerca sulla SMA, il 2014: in partenza la fase clinica umana di un trial di terapia genica promettente, condotto dall'americano Nationwide Children's Hospital, in cui anche l'Italia è coinvolta. Si può leggere l'articolo al link (pag. 40):

UN REGISTRO PAZIENTI PER LA LGMD2C

La Fondazione americana "Kurt + Peter Foundation" raccoglie nel proprio registro pazienti i dati sui pazienti affetti da LGMD2C (deficit gamma-sarcoglicano) . Questa iscrizione si effettua online al link riportato qui sotto. Avviene in 3 parti e dura circa 15 minuti. Le risposte saranno molto utili per l'analisi della progressione variabile di questa malattia e delle diverse altre funzionalità specifiche per la LGMD2C. Si consiglia di compilare il modulo in ogni sua parte, anche se alcune delle domande sono opzionali.

http://www.kurtpeterfoundation.org/patient_registry

POSTER DEL GFB ONLUS AL CONGRESSO EUROPEO DELLE MALATTIE RARE ECRD2014 E AL CONGRESSO INTERNAZIONALE DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI ICNMD2014.

Il GFB ONLUS presenterà un poster in formato elettronico al Congresso Europeo delle Malattie Rare ECRD2014, che si terrà a Berlino, nei giorni 8-9-10 maggio, in cui verranno illustrati gli ultimi aggiornamenti inerenti le Sarcoglicanopatie. Dal 7 al 10 luglio, la ricercatrice Bonetti Paola, membro della commissione medico-scientifica del GFB Onlus, presenterà il poster dell'associazione a Nizza, al Congresso Internazionale delle Malattie Neuromuscolari ICNMD2014.

<http://www.rare-diseases.eu/>

<http://icnmd2014.org/en/>

TERMINATA LA RACCOLTA PUNTI AI SUPERMERCATI IPERAL, IL GFB ONLUS E' AL TERZO POSTO

Il 9 marzo si è conclusa l'iniziativa "La spesa che fa bene" dei supermercati Iperal. Il GFB ONLUS ha partecipato con successo e si è classificato al terzo posto tra le cinquanta onlus partecipanti. Il 2 Aprile l'associazione ha ricevuto un contributo di 16.248 euro. Un ringraziamento di cuore a tutti coloro che lo hanno sostenuto in questa iniziativa.

<http://www.iperal.it/iperal/export/sites/default/it/pdf/SpesaBeneRivstAmica.pdf>

VENERDI' 7 MARZO SI E' TENUTO UNO SPETTACOLO TEATRALE A SOSTEGNO DEL GFB ONLUS

Lo scorso 7 marzo la compagnia teatrale "Fil da fer" di Dubino (SO) ha presentato all'auditorium di Morbegno (SO) la commedia dialettale in due atti "Con tutto il bene che ti voglio". Alla serata tra il pubblico erano presenti anche numerosi disabili e alcune associazioni. Il ricavato della serata è stato interamente devoluto al GFB Onlus.

<http://giornalebibliotalamona.wordpress.com/2014/03/11/par-ves-cunsideraa-bisogna-propi-crepa-dialetto-talamonese-trad-per-essere-considerato-bisogna-proprio-morire/>

SABATO 17 MAGGIO INCONTRO CORALE A SOSTEGNO DEL GFB ONLUS

Sabato 17 maggio la Schola Cantorum di Tirano (SO) organizza un incontro corale "Solidarietà: InCanto d'amicizia" con i cori Schola Cantorum di Tirano, Corale Don V. Passamonti di Talamona e Coro dei Cech di Traona e il patrocinio del comune di Talamona e della Comunità Montana Valtellina di Morbegno. La serata si terrà presso l'auditorium di Talamona alle ore 20.45. Il ricavato dell'incontro verrà interamente devoluto al GFB ONLUS.

5x1000 al GFB ONLUS

Anche quest'anno si può donare il 5x1000 al GFB Onlus. Nella prossima dichiarazione dei redditi si può indicare il nostro codice fiscale **91015450140** nella casella delle Onlus.
