



GFB

## Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie

Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia

Cell. 3280075986, email [info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it)

[www.beta-sarcoglicanopatie.it](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it)

---

## Newsletter straordinaria - Marzo 2015

**FILO DIRETTO GFB ONLUS-COLUMBUS,**

**INVIATI 900.000 DOLLARI**

**COSA SUCCEDDE DI NUOVO:** Dal 2012 le famiglie del GFB ONLUS finanziano da sole *la fase preclinica di terapia genica sulla distrofia di tipo 2E*, presso il National Children's Hospital di Columbus OHIO USA, portata avanti dall'equipe del Prof. Jerry Mendell.

**DA QUANDO E COME:** Nel 2012 il GFB ha inviato presso i laboratori americani il Prof. Cerletti Massimiliano, originario di Chiavenna, che da 15 anni studia le distrofie muscolari alla Harvard di Boston, e che attualmente è professore universitario a Londra e lì è direttore di un centro di cellule staminali. A seguito delle valutazioni positive sui laboratori riportate dal prof. Cerletti le famiglie del GFB hanno deciso di partire coi primi finanziamenti al [progetto di terapia genica per la LGMD2E](#). Ad ora sono state versate **tre rate per un ammontare complessivo di 900.000 dollari**. In questi 4 anni il GFB ha ricevuto 3 report, con i risultati delle [fasi del progetto](#) e partecipato a 4 conferenze telefoniche coi medici americani e la commissione medico-scientifica dell'associazione.



Primo Convegno Nazionale GFB, 19 aprile 2013, Milano.

Da sinistra Gonnella A., Dr.ssa Rodino Klapac L., Prof. Mendell J., Vola B., Dr.ssa Bonetti P., Perlini M.

Nell'aprile del 2013 i medici americani hanno partecipato al Primo Convegno Nazionale del GFB a Milano "What next?" e nello scorso mese di luglio il GFB ha ricevuto l'autorizzazione alla terapia dalla FDA americana (l'agenzia americana del farmaco), che autorizza la somministrazione della terapia genica sui primi pazienti. In questi mesi i laboratori stanno ultimando la produzione del vettore umano e poi invieranno nuovamente il report al GFB, per passare poi alla fase successiva.

L'associazione sta portando avanti da sola questo percorso per la lotta a questa particolare patologia. Le grandi associazioni di malattie rare, provinciali e nazionali non hanno partecipato, in quanto impegnate in altri progetti. Il GFB comunque spera che col tempo anche altre associazioni possano unirsi in questo direzione, essendo la LGMD2E uno tra i migliori candidati per l'applicazione di questa terapia. Infatti il gene che causa questa patologia è tra i più piccoli fra le malattie genetiche ad ora conosciute. Terapia che poi potrà essere replicata su molte altre malattie genetiche simili.

Il GFB ONLUS nel mese di gennaio ha anche partecipato ad un meeting all'università di Milano, in cui ha relazionato una dottoressa italiana che ha lavorato lo scorso anno nell'ospedale americano, sugli studi in corso di terapia genica. Durante l'incontro è emerso che questo percorso è molto delicato, ci sono stati degli ostacoli che ora sono stati superati, ma tutto pare essere pronto per concretizzarsi sui pazienti.

**FONDO PER LA RICERCA:** Il GFB nel 2015 ha dovuto cambiare il suo sistema contabile, proprio per avere tutte le carte in regola e poter finanziare, per la prima volta, i progetti americani direttamente dal conto dell'associazione. A questo scopo ha creato uno speciale **FONDO PER LA RICERCA** tramite il suo conto corrente di Banca Prossima. Tutte le donazioni che arriveranno su quel conto verranno utilizzate per finanziare i [progetti americani](#) e la ricerca scientifica sulla LGMD2E.

INTESTAZIONE FONDO PER LA RICERCA: Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus

Codice IBAN: IT33X0335901600100000076500

**Il GFB ONLUS è l'unica associazione al mondo per la LGMD2E, questo [progetto di terapia genica](#) è l'unico progetto in corso in questo momento per questa patologia e l'unica speranza per questi pazienti.**

**IL PROGETTO: 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, finanziato dalle famiglie del GFB ONLUS.**

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 sta concludendo con successo la seconda fase del progetto, nel 2015 inizierà ad essere sviluppata la terza fase, riguardante il 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 e discussione con la FDA, Food and Drugs Administration americana, e sarà sviluppata e realizzata nel corso dei prossimi diciotto mesi sulla 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.

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

## **AGENDA DEL PROGETTO:**

8-11 novembre 2011: Beatrice Vola partecipa alla CONFERENZA INTERNAZIONALE TREAT-NMD GINEVRA, 8-11 NOVEMBRE 2011 e incontra il Prof. Jerry Mendell, Columbus USA.

16 maggio 2012: prima conferenza telefonica col Prof. Mendell e la Dr.ssa Rodino, partecipano Dr. Cerletti e Bonetti, Fam. Gonella Andrea, Beatrice Vola e Perlini Marco.

24 luglio 2012: seconda conferenza telefonica col Prof. Mendell e la Dr. Rodino, partecipano Dr. Cerletti e Bonetti, Fam. Gonella Andrea, Beatrice Vola e Perlini Marco. Parte la prima fase con un finanziamento di 150.000 dollari

1-2 novembre 2012: il Prof. Massimiliano Cerletti incontra a Columbus OHIO USA il Prof. Jerry Mendell, per discutere lo stato della terapia genica sui sarcoglicani e il progetto in corso sulla beta.

19 aprile 2013: Primo Convegno Nazionale GFB Milano, il GFB incontra il prof. Mendell e la Dr.ssa Rodino.

28 Ottobre 2013: terza conferenza telefonica del GFB col Prof. Mendell e la dr.ssa Rodino, partecipano Dr. Cerletti e Bonetti, Fam. Gonella Andrea, Beatrice Vola e Perlini Marco. Si discutono i report della prima fase. Parte la seconda fase con un contributo di 350.000 dollari.

Settembre 2014: quarta conferenza telefonica con il prof. Mendell (partecipano Dr.ssa Rodino, Prof. Cerletti, Bonetti, Vola, Perlini, Gonnella ) per un aggiornamento sull'andamento della seconda fase. Viene inviato un ulteriore contributo di 350.000 dollari.

15 Gennaio 2015: incontro "Gene Therapy and clinical trials for MD" con Alessandra Govoni, Policlinico di Milano (Partecipano Gonella, Dr.ssa Bonetti, Perlini, Vola). La Dr.ssa Alessandra Govoni ha lavorato nel 2014 a Columbus col Prof. Mendell.