GFB
Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus
Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia
Cell. 3280075986, email info@beta-sarcoglicanopatie.it
www.gfbonlus.it

Aggiornamenti GFB n. 1 - Gennaio 2020

OTTIMI RISULTATI FUNZIONALI PUBBLICATI SUL PROGETTO DI TERAPIA GENICA PER LA LGMD2E

Dopo nove mesi, continuano a migliorare i tre pazienti affetti da distrofia muscolare dei cingoli di tipo 2E (LGMD2E) che hanno ricevuto la terapia genica SRP-9003 (ex MYO-101) nell'ambito di uno studio cinico di Fase I/IIa. I nuovi dati sono stati annunciati da Sarepta Therapeutics: il trattamento sperimentale ha l'obiettivo di stimolare la produzione della proteina beta-sarcoglicano, la cui mancanza è la causa della malattia. L'articolo completo al link:

https://www.osservatoriomalattierare.it/sperimentazioni/15333-distrofia-dei-cingoli-2e-nuovi-risultati-positivi-per-la-terapia-genica-srp-9003?fbclid=IwAR22rOZ2k_fkFOB5nIj0QSEtfornLQKH-CZaOu9In18LOxCZXnOROyw19mY

SI CERCANO VOLONTARI

Il Nationwide Children's Hospital a Columbus Ohio, USA sta reclutando pazienti affetti da LGMD2E (beta-sarcoglicanopatia) per un trial clinico di terapia genica.

Ci sono diversi criteri per l'ammissione al trial. I più significativi sono che i pazienti devono:

1. Avere mutazioni in entrambi i geni beta-sarcoglicani;
2. Avere almeno 4 anni, ma non più di 15 anni;
3. Avere una debolezza fisica che influenza le attività muscolari;
4. Essere in grado di camminare – deambulante.

I pazienti fuori dagli Stati Uniti possono partecipare.

La descrizione del trial clinico, la lista completa dei criteri di inclusione ed esclusione, e i contatti per i coordinatori dello studio sono disponibili al link:

https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03652259

In aggiunta alla 2E, il Nationwide Children's Hospital e la Myonexus Therapeutics stanno lavorando alle terapie geniche per altre forme genetiche di distrofie dei cingoli, che includono la 2B, 2C, 2D e 2L. Come nel corrente trial della LGMD2E, anche gli altri trial clinici per la distrofia muscolare richiedono una diagnosi genetica.

Se tu hai i sintomi di una distrofia dei cingoli ma non hai una diagnosi genetica, questa pagina ha una lista di siti che offrono diagnosi genetiche per le distrofie dei cingoli:

https://www.jain-foundation.org/patient-physician-resources/diagnostic-resources/diagnostic-testing-options?fbclid=IwAR3F1N0O0J2mEvlVJbCTAasfs5cuOCoMeyz_nSI5hfVOw49jzoT4t217874

NATIONAL LIMB GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY CONFERENCE CHICAGO 30 AGOSTO -1 SETTEMBRE

Si è tenuta a Chicago dal 30 agosto al 1 settembre la prima conferenza sulle distrofie dei cingoli. A questo link si possono rivedere alcune sessioni della conferenza:

https://nationallimbgirdlemusculardystrophyconference.com/media

sito della conferenza:

https://nationallimbgirdlemusculardystrophyconference.com/

programma della conferenza:

https://img1.wsimg.com/blobby/go/9538f752-0a04-4a41-a2e9-e66714aaee7f/downloads/2019%20National%20LGMD%20Conference%20Schedule.pdf?ver=1565395494164

SECONDO CONGRESSO INTERNAZIONALE DISTROFIA DEI CINGOLI DA DEFICIT DI CALPAINA3

Il secondo congresso per la distrofia dei cingoli da deficit di Calpaina 3 si è tenuto a Bosisio Parini dal 29 al 30 novembre.

Qui il programma della conferenza: https://congressointernazionale.aica3.org/images/programma_2_congresso_internazionale.pdf

I video della conferenza verranno pubblicati a breve sul sito dell'associazione AICA3: https://www.aica3.org/cms/#cris

---

#CONOSCIAMOLI - E' IN CORSO LA SECONDA EDIZIONE DEL CORSO DI FORMAZIONE

Continuerà martedì 14 e 21 gennaio la seconda edizione del corso di formazione #conosciamoli organizzato da GFB Onlus, rivolto ai volontari delle associazioni operanti sul territorio. Sono aperte le iscrizioni scrivendo a capiamoci.formazione@gmail.com .

SESTA INTERVISTA DEL GFB ONLUS SU RAI 3

Il 23 ottobre Rai 3 ha trasmesso il sesto servizio di #spaziolibero, interamente dedicato al GFB Onlus, un servizio in cui traspare la vera natura dell'associazione e il sogno di queste famiglie, che da fantascienza diventa via via sempre più concreto.
Al seguente link si può rivedere l'intero servizio:

http://www.rai.it/dl/RaiTV/programmi/media/ContentItem-7706f4c4-c73c-4e46-9099-3dbb09fb475f.html?fbclid=IwAR0J0whQRUChSzpDMPW2Cr_dWLnC3AO1FugF3F6YqZjT0yj46YexV2AoHgc

---

CARLES SANCHEZ RIERA RICEVE UNA BORSA DI STUDIO A MADRID

Lo scorso 17 dicembre la Fondazione ONCE (Spagna -Madrid) ha assegnato le borse di studio del programma "Opportunità al Talento", che mirano ad aiutare le persone portatrici di disabilità ad raggiungere posti di lavoro altamente qualificati.

Come questa associazione ci ha ricordato, tra i beneficiari di queste borse di studio non ci sono solo le persone portatrici di disabilità che vedono realizzati i loro sogni, ma è tutta la società che ne beneficia, riuscendo a convertire in opportunità quella che altrimenti sarebbe una situazione di dipendenza.

In questa VI edizione, Carles Sanchez Riera, membro del GFB Onlus e della commissione medico scientifica dell'associazione, ha vinto una borsa di studio nella modalità "Ricerca", con il suo progetto "Studio delle differenze

muscolari nel profilo patogenetico delle sarcoglicanopatie in uno stesso soggetto". Questo studio è mirato ad approfondire la conoscenza dei motivi per cui alcuni muscoli degenerano molto velocemente (ad esempio natiche, adduttori, spalla...) e invece altri resistono alla degenerazione (polpacci, mani, faccia...).

Questa domanda è ancor più di particolare interesse, se si pensa che tutti i muscoli di uno stesso soggetto hanno lo stesso difetto, la stessa mutazione.

Vi invieremo altri aggiornamenti sullo sviluppo di questo progetto nei nostri prossimi comunicati.

IL 14 MARZO SI TERRA' LA GIORNATA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI GMN 2020

La giornata delle malattie neuromuscolari si terrà sabato 14 marzo 2020 simultaneamente in 16 città italiane. A Milano è prevista presso la Sala Pirelli – Regione Lombardia - Palazzo Pirelli Via Fabio Filzi 22 Milano, dalle ore 8.30 alle 13. Ulteriori informazioni al link: https://www.giornatamalattieneuromuscolari.it/

CONTRIBUTI E DONAZIONI RICEVUTI DAL GFB NEL 2019

300 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
1.000 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
150 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
200 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
13.424,23 €	Contributo 5x1000 relativo al 2017
150 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
20 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Treviso
85,21 €	Donazione Pancaffè per la ricerca scientifica
250 €	Donazione coscritti 1949 di Talamona in memoria di Vola Bruno
2.945 €	Donazione Memorial Simone Alberton da Treviso
300 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
200 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
1.130 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Como
135 €	Donazione coscritti 1939 di Talamona in memoria di Tirinzoni Guido
600 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
300 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Viareggio

50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
300 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
1.000 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
2.000 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Lecco
110 €	Donazione coscritti 1964 di Talamona
150 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
300 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Lecco
250 €	Donazione NN per la ricerca scientifica

TABELLA PAZIENTI AFFETTI DA LGMD 2C-2D-2E NEL GFB

In totale il GFB conta ora 471 pazienti affetti da Sarcoglicanopatia, ripartiti secondo la seguente tabella:

	LGMD2C	LGMD2D	LGMD2E	LGMD2F	SARCOGL.
2010	0	1	5	0	
2013	4	14	14	1	
2014	9	27	21	1	
2015	12	50	25	1	
2016	23	77	69	1	3
2017	37	104	97	4	3
2018	132	152	112	4	3
2019	145	184	134	5	3

Sul sito dell'associazione è riportato l'elenco dei pazienti ordinato per provenienza geografica al link:
http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=46&Itemid=54

5x1000 AL GFB ONLUS

Ottimo risultato quest'anno per il 5x1000 relativo al 2016, il GFB Onlus ha preso 13.424,23 €.

Potete sostenere il GFB Onlus con il vostro 5x1000, nella dichiarazione dei redditi annuale basterà inserire il codice fiscale **91015450140** nel riquadro "onlus" e firmare nello spazio sottostante.

GFB Onlus
www.beta-sarcoglicanopatie.it

DEVOLVI IL 5X1000 AL GFB ONLUS

Nella prossima dichiarazione dei redditi indica il nostro codice fiscale:

91015450140

(inserire il codice nella casella delle Onlus)

Questo gesto, che non costa nulla, per noi vale molto!

Contributi 5x1000 ricevuti dal GFB ONLUS negli anni precedenti:

relativo alle donazioni del 2013, 3.691,70 €

relativo alle donazioni del 2014, 8.048,46 €

relativo alle donazioni del 2015, 9.872,00 €

relativo alle donazioni del 2016, 11.441,47 €

relativo alle donazioni del 2017, 13.424,23 €