



GFB

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie

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

QUALITY PROJECT

AGGIORNAMENTI SU QUALITY PROJECT

Il progetto QUALITY è promosso dall'organizzazione GFB, per strutturare i dati dei pazienti internazionali raccolti negli anni passati, studiare la qualità di vita dei pazienti, favorire la partecipazione dei pazienti a studi di storia naturale e trial clinici.

A dicembre è iniziata la 4° fase del progetto Quality. Nelle prime 3 fasi sono stati compilati 327 questionari. I pazienti partecipanti al progetto sono 165, affetti da Lgmd2c/R5, LGMD2e/R4 e Lgmd2d/R3.

Il reclutamento è ancora aperto scrivendo a segreteria@beta-sarcoglicanopatie.it.

La crescita del progetto e gli ottimi risultati sono dovuti allo straordinario lavoro degli interpreti dello Staff GFB, dei gruppi di lingua russa e araba di GFB, dell'associazione ADM Argentina e NMI Iran.

Per ulteriori informazioni visitare il sito www.gfbonlus.it



I NUOVI GRUPPI DI GFB

Nel 2022 si sono uniti nuovi collaboratori a GFB con lo scopo di creare gruppi di lingua che potessero seguire e supportare i pazienti che vivono all'estero.

Oltre al già esistente gruppo Iran coordinato dal dott. Seyed Jafer Seyedi, si è unita a GFB Irina Derevenets, interprete di russo di GFB che coordina il gruppo di pazienti residenti in Russia e Ucraina.

Raja Younsi è l'interprete di arabo che coordina il gruppo dei Paesi arabi dal Marocco agli Emirati Arabi.

Maggiori informazioni si possono trovare sul sito di GFB al seguente link: <https://www.beta-sarcoglicanopatie.it/gfb-odv/chi-siamo/260-gruppi-internazionali.html>

WEBINAR SCIENTIFICI DI GFB

Venerdì 10 febbraio 2023 è in programma un nuovo webinar coordinato dalla dott.ssa Dorianna Sandonà durante il quale parlerà dei Correttori CFTR nelle Sarcoglicanopatie: una possibile terapia farmacologica. Per partecipare bisogna iscriversi sul sito www.gfbonlus.it. Il webinar si terrà in inglese ma saranno disponibili le traduzioni in italiano sulla chat del webinar, in francese e russo sui gruppi whatsapp.

Sarà disponibile la registrazione sul [canale Youtube](#) di GFB Onlus.



Nel 2022 GFB ha organizzato tre diversi webinar finanziati da Sarepta Therapeutics. I webinar si sono tenuti in lingua inglese ma su Youtube è possibile attivare i sottotitoli in lingua italiana.

- Webinar sullo Studio di storia naturale JOURNEY tenuto da Prof. Yvan Torrente
- Webinar sui registri pazienti per le LGMD e aggiornamenti sui progetti di terapia genica tenuto da Prof. Volker Straub
- Webinar sui progetti di terapia genica sviluppati da Atamyo Therapeutics tenuto da Prof. Isabelle Richard



CONGRESSI 2022

Nel 2022 GFB ha partecipato ai congressi internazionali sulle distrofie muscolari dove ha presentato un abstract e poster con gli aggiornamenti sul Quality Project e lo studio sulle diagnosi dei pazienti che è ancora in corso.

- 5-7 luglio 2022 : ICNMD 2022 a Bruxelles (Belgio)
- 12-15 settembre 2022 : Myology 2022 a Nizza (Francia)
- 11-15 ottobre 2022 : World muscle society 2022 a Halifax (Canada)
- 19-22 ottobre 2022 : Congresso Nazionale AIM a Matera (Italia)

Sulla pagina Youtube di GFB si possono trovare le presentazioni orali dei collaboratori di GFB ai congressi: <https://www.youtube.com/playlistlist=PLKM8eCjMkclQn6ZOVJM4138Vkf11rKRNT>

CONGRESSO NAZIONALE DI NEUROLOGIA PEDIATRICA | TUNISIA

GFB parteciperà al Congresso Nazionale di neurologia pediatrica che si terrà a Tunisi il 10 e 11 marzo 2023. GFB presenterà un abstract e un poster con gli ultimi aggiornamenti sul Quality Project.



CONFERENZA INTERNAZIONALE SULLE DISTROFIE MUSCOLARI

Dal 27 al 29 ottobre 2023 avrà luogo la Conferenza internazionale sulle distrofie muscolari a Washington, Stati Uniti organizzata da The Speak Foundation. L'evento sarà in presenza e le registrazioni sono aperte dal 5 aprile 2023.



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE | 28 FEBBRAIO 2023

La Giornata delle malattie rare si terrà il 28 febbraio come ogni anno. GFB sta organizzando attività e eventi per sensibilizzare e migliorare l'accesso alle cure e alla rappresentanza medica per le persone con malattie rare e le loro famiglie.



GIORNATA MALATTIE NEUROMUSCOLARI | 18 MARZO 2023

La Giornata delle malattie neuromuscolari si terrà il 18 marzo 2023 in 18 città italiane. Gli eventi si terranno in presenza. Per leggere il programma di ogni città e iscriversi <https://www.giornatamalattieneuromuscolari.it/>



AGGIORNAMENTI SUL PROGETTO DI VITA

Durante il 2022 GFB ha partecipato agli incontri organizzati da CSV per la creazione di Progetti di vita sul territorio valtellinese. Il progetto di Vita è un progetto individuale per ogni singola “persona con disabilità fisica, psichica e/o sensoriale, stabilizzata o progressiva”, attraverso il quale creare percorsi personalizzati in cui i vari interventi siano coordinati in maniera mirata, massimizzando così i benefici effetti degli stessi e riuscire a rispondere ai bisogni del beneficiario.

Al 2023 CSV ha definito con Istituzioni e Enti un modello di lavoro per la raccolta e l'elaborazione dei dati che la persona porta, per la Valutazione Multidimensionale, per la costruzione di un Budget di Progetto e per il monitoraggio della sua realizzazione. Inoltre, periodicamente, organizza un Tavolo per i Progetti di Vita presieduto da ATS sullo stato avanzamento lavori dei Progetti di Vita programmati presso ogni Ambito.

AGGIORNAMENTI SULLO STUDIO DI STORIA NATURALE JOURNEY

Lo studio di Storia Naturale Journey è stato esteso ad altri 12 centri clinici, 5 in USA e 7 in Europa:

EUROPA

Belgio, Gent
Belgio, Leuven
Svezia , Stockholm
Germania, Essen
Regno Unito, London
Italia, Genova
Italia, Padova

STATI UNITI

California, San Diego
California, Sacramento
Pennsylvania, Philadelphia
Texas, Dallas
Utah, Salt Lake City

Per informazioni contattare: SareptAlly@sarepta.com

Sito web: <https://clinicaltrials.sarepta.com/journeyLGMD>

