



GFB

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie

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

NEWSLETTER N.2

WEBINAR SCIENTIFICI DI GFB | 24 MARZO 2023

Il giorno 24 marzo alle ore 15 si terrà un nuovo webinar scientifico di GFB. Il webinar sarà tenuto dalla Dr. Simone Spuler (MD, Charite, Medicina Universitaria - Berlino, Germania) che parlerà della terapia cellulare per le sarcoglicanopatie: uno studio clinico sull'Alfa-sarcoglicano. Le iscrizioni sono disponibili a questo link: https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_UbuxPL1ERiDf46IU9ADGg

Partecipa al webinar su Zoom

**Webinar scientifici di GFB
per i pazienti affetti da
LGMD**

Terapia cellulare per le sarcoglicanopatie:
uno studio clinico sull'Alfa-sarcoglicano

**24 Marzo 2023
ore 15**

Dr. Simone Spuler, MD

Charite, Medicina Universitaria
(Berlino, Germania)

iscriviti su www.gfbonlus.it

zoom

Serie di webinar finanziati da
SAREPTA
THERAPEUTICS

**GRUPPO FAMILIARI
GFB ONLUS
BETA-SARCOGLICANOPATIE**



SAREPTA THERAPEUTICS HA ANNUNCIATO L'AVVIO DI DUE TRIAL CLINICI PER LA LGMD2E E LGMD2B

Sarepta è lieta di presentare due studi clinici nell'ambito delle attività di sviluppo della distrofia muscolare del cingolo (LGMD): Lo studio VOYAGENE per la LGMD2E/R4 e lo studio NAVIGENE per la LGMD2B/R2.

VOYAGENE (SRP-9003-102) per LGMD2E/R4: è aperto lo screening per lo studio VOYAGENE, uno studio multicentrico, in aperto, di trasferimento genico sistemico a dose singola negli Stati Uniti per valutare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia di SRP-9003 in individui affetti da LGMD2E/R4 (β -sarcoglicanopatia). VOYAGENE arruolerà circa cinque individui e comprenderà soggetti ambulatori e non ambulatori. Ulteriori dettagli sono riportati nella sezione SRP-9003 di questa lettera.

NAVIGENE (SRP-6004-102) per LGMD2B/R2: Nella prima metà del 2023, Sarepta prevede di avviare uno studio proof-of-concept di Fase I denominato NAVIGENE (SRP-6004-102) per valutare la somministrazione sistemica in soggetti affetti da LGMD 2B/R2 (disferlinopatia). Prevediamo di arruolare circa 2 individui ambulatoriali.

<https://www.sarepta.com/community-letter-community-update-lgmd-programs-development>

SAREPTA THERAPEUTICS ANNUNCIA L'AVVIO DI VOYAGENE, UNO STUDIO CLINICO SU SRP-9003 PER IL TRATTAMENTO DELLA LGMD2E/R4



Sarepta Therapeutics annuncia l'avvio di VOYAGENE, uno studio clinico su SRP-9003 per il trattamento della distrofia muscolare di tipo 2E/R4.

Sarepta Therapeutics, Inc. ha annunciato che è stato somministrato il primo paziente dello studio SRP-9003-102.

Conosciuto anche come VOYAGENE, lo studio 9003-102 è uno studio di fase 1 su SRP-9003 (bidridistrogene xeboparvovec) per il trattamento della distrofia muscolare di tipo 2E/R4 (LGMD2E). VOYAGENE è uno studio condotto solo negli Stati Uniti che arruola pazienti deambulanti di età pari o superiore a 18 anni e pazienti non deambulanti di età compresa tra 4 e 50 anni, utilizzando il materiale del processo clinico SRP-9003.

Leggere l'articolo completo a questo link: <https://investorrelations.sarepta.com/news-releases/news-release-details/sarepta-therapeutics-announces-initiation-voyagene-clinical>

ANCHE LA SPAGNA ENTRA A FAR PARTE DEL PROGETTO JOURNEY

Aggiornamento PROGETTO JOURNEY di Sarepta Therapeutics (Massachusetts, Stati Uniti): uno studio di storia naturale sui pazienti affetti da LGMDR3/2D, LGMDR4/2E e LGMDR5/2C.

Lo studio Journey è stato esteso ad altri 2 centri in Europa e in USA:

SPAGNA

Hospital Sant Joan de Déu Universidad de Barcelona

Barcelona, Spain, 08950

Contact SareptAlly@sarepta.com

Principal Investigator: Ortez Gonzalez, MD

OREGON, USA

Oregon Health and Science University

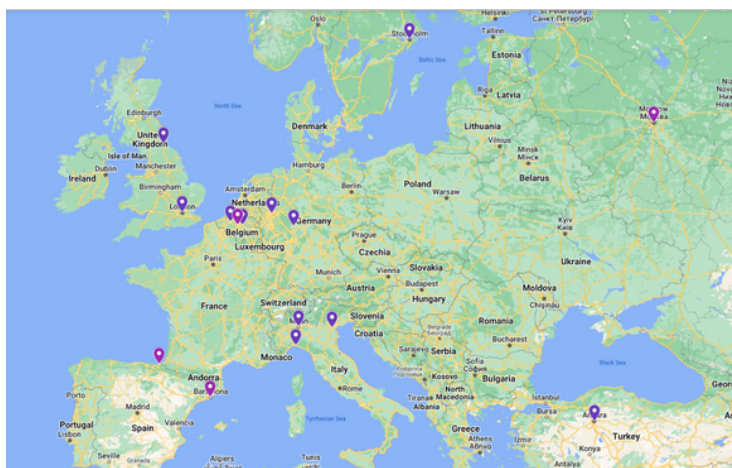
Portland, Oregon, United States, 97068

Contact SareptAlly@sarepta.com

Principal Investigator: Erika Finanger, MD

Per informazioni contattare: SareptAlly@sarepta.com •

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



2013-2023 | 10 ANNI DI GFB

GFB FESTEGGIA I SUOI PRIMI 10 ANNI DI RICERCA: 2013-2023. FESTEGGIA ANCHE TU CON NOI QUESTO IMPORTANTE TRAGUARDO !

Comincia nel lontano 2013 la storia di GFB Onlus, anni in cui ha rappresentato le persone affette da LGMD, di fronte alle istituzioni, agli enti di ricerca, alle altre associazioni, ai pazienti. Ha promosso, sostenuto e finanziato studi scientifici finalizzati ad approcci terapeutici mirati per questa malattia. Ha sviluppato adeguati studi di storia naturale, studi che sono vitali per far avanzare la ricerca, per aiutare a trovare un trattamento e una cura per la LGMD.

<https://www.beta-sarcoglicanopatie.it/ricerca-scientifica.html>

GFB ha organizzato corsi formativi per migliorare l'assistenza alla persona, ideato da ragazzi/giovani adulti con disabilità motoria e nato proprio dal loro bisogno di sentirsi non solo "assistiti" ma anche "capiti". Tanti progetti e iniziative in programma: tra cui la creazione di un registro pazienti per le Sarcoglicanopatie, invio di newsletter in lingua italiana, inglese e tedesca, organizzazione di gite in montagna, altri sport per disabili o attività ricreative, supporto psicologico alle persone disabili e alle loro famiglie, corsi di aggiornamento per educatori e volontari.

<https://www.beta-sarcoglicanopatie.it/gfb-odv/cosa-facciamo.html>

<https://www.beta-sarcoglicanopatie.it/>

Questo e tanto altro continueremo a fare! Insieme per la ricerca!

FAI LA STORIA DELLE DISTROFIE DEI CINGOLI CON NOI



DONA IL 5X1000 AL GFB

Nella prossima dichiarazione dei redditi
indica il nostro codice fiscale

91015450140

(inserire il codice nella casella della
ricerca scientifica)

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE | 28 FEBBRAIO 2023



Quest'anno abbiamo celebrato la 16° edizione della Giornata delle Malattie Rare (Rare Disease Day), un “compleanno” importante che arriva a pochi giorni dall’approvazione di un nuovo strumento di promozione dell’equità: Il Testo Finale del Piano Nazionale Malattie Rare. Come prevede il Testo Unico, l’iter di approvazione del Pnmr ora proseguirà con il passaggio in Conferenza Stato-Regioni. Il Piano è il frutto di tanto lavoro e della tenacia di tutte le istituzioni, dei clinici, delle associazioni di pazienti e dei soggetti competenti in malattie rare che compongono il CoNaMr (Comitato Nazionale Malattie Rare).

Come ogni anno, anche GFB Onlus ha partecipato alla Giornata, per sensibilizzare verso le persone portatrici di malattie rare. Oltre all’importanza della ricerca scientifica di cui GFB Onlus si occupa da 10 anni, è fondamentale una maggiore consapevolezza dell’impatto che queste patologie hanno anche sul contesto familiare: come ci ricorda uniamomalattierare, 8 su 10 hanno difficoltà a gestire gli aspetti più “ordinari” della vita della persona affetta e della famiglia.

Attraverso la sua attività, GFB Onlus vuole sensibilizzare l’opinione pubblica, le istituzioni e la politica, sulle necessità di Ricerca, di semplificazione, di diagnosi precoce e sui bisogni di chi convive ogni giorno con una malattia rara.



XXI CONVENTION SCIENTIFICA DI TELETHON



GFB parteciperà alla XXI Convention Scientifica organizzata da Telethon che si terrà dal 13 al 15 marzo 2023 a Riva del Garda (TN). Più informazioni al link: <https://www.telethon.it/cosa-facciamo/supporto-alla-ricerca-e-ai-pazienti/supporto-alla-ricerca/convention/la-convention-scientifica/>

PROSSIMI APPUNTAMENTI DI GFB

10-11 MARZO | GFB parteciperà al Congresso Nazionale di neurologia pediatrica che si terrà a Tunisi dove verrà presentato un abstract e un poster con gli ultimi aggiornamenti sul Quality Project.

13-15 MARZO | GFB parteciperà alla XXI Convention Scientifica organizzata da Telethon che si terrà a Riva del Garda (TN).

18 MARZO | GFB parteciperà alla Giornata delle malattie neuromuscolari che si terrà in presenza il 18 marzo 2023 in 18 città italiane. Per leggere il programma di ogni città e iscriversi <https://www.giornatamalattieneuromuscolari.it/>

8-10 GIUGNO | Partecipazione di GFB al Congresso AIM - Padova, Italia