GFB

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus

Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia

Cell. 3280075986, email info@beta-sarcoglicanopatie.it

www.gfbonlus.it

Newsletter n. 8 - Novembre 2017

IL 2 NOVEMBRE SONO STATI PUBBLICATI STRAORDINARI RISULTATI DI TERAPIA GENICA PER LA SMA

La rivista The New England journal of medicine il 2 novembre ha pubblicato l'articolo "Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy" . Nella pubblicazione i Dr. Mendell e Kaspar di Columbus Ohio riportano gli strepitosi risultati salva-vita ottenuti su 15 bambini, iniettati con la terapia genica.

Si può trovare l'articolo dal link:

http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1706198#.WfsctKM_52d.facebook

Questo è il commento scritto dalla dr.ssa Rodino Klapac Louise:

"Non capita spesso di dire "salva-vita", ma ora possiamo farlo! Questa è una pietra miliare per la comunità SMA e per la terapia genica in generale. Il Dr. Mendell e il Dr. Kaspar sono veri pionieri per aver condotto questo studio e i pazienti SMA stanno beneficiando nel modo più straordinario. Ci impegniamo a fare gli stessi passi usando la terapia genica per trattare le distrofie muscolari".

A BREVE PARTIRA' UN TRIAL CLINICO DI TERAPIA GENICA PER LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

Il prof. Mendell a Columbus Ohio inizierà presto un progetto di terapia genica per la distrofia muscolare di Duchenne

La Sarepta Therapeutics ha annunciato che il Nationwide Children's Hospital ha ricevuto il nulla osta dalla FDA americana per avviare il programma di terapia genica per la distrofia muscolare di Duchenne. Lo studio clinico di Fase 1 / 2a ha aperto le iscrizioni per i pazienti e inizierà a novembre. Ulteriori informazioni al link:

http://community.parentprojectmd.org/profiles/blogs/sarepta-nationwide-announce-fda-clearance-of-ind-for-micro-dystro

---

IL GFB ONLUS PER LA QUARTA VOLTA OSPITE IN RAI

Continuano le puntate di Rai Parlamento dedicate al GFB Onlus. L'emittente nazionale Rai si dimostra ancora una volta sensibile alle attività dell'associazione talamonese, dedicando un grande spazio per parlare della terapia genica nella puntata che andrà in onda il **1 dicembre alle ore 9.50 su Rai2**.

Si tratta della quarta intervista in poco più di un anno per la presidente Beatrice Vola. Il titolo della trasmissione sarà "Il miracolo di Alessia: primo paziente con trapianto cardiaco e distrofia muscolare". In questa intervista si parlerà delle problematiche cardiache nei pazienti affetti da distrofia dei cingoli e di come si affrontano. Questi malati hanno tutti il cuore molto affaticato e la funzionalità è ridotta. Alcuni, circa il 25%, sviluppano anche la cardiomiopatia dilatativa, proprio come è successo ad Alessia. Dapprima si interviene con l'installazione del dispositivo Jarvik, una pompa per migliorare la circolazione del sangue. Alessia ha subito questo primo intervento nel 2015, ma non è stato sufficiente. Per la sua sopravvivenza è stato necessario un trapianto di cuore, che è stato effettuato quest'anno a febbraio.

La presidente del GFB Onlus Beatrice Vola illustrerà come la terapia genica potrà cambiare la vita di questi pazienti. Iniettando la terapia genica anche nel cuore, la funzionalità cardiaca avrà un miglioramento e i malati potrebbero evitare questi interventi chirurgici.

VIDEO SPOT DELLA KURT+PETER FOUNDAZION

A questo link potete vedere il video spot della fondazione americana Kurt+peter foundation per la LGMD2C. Insieme al GFB Onlus stanno finanziando i progetti di terapia genica per le distrofie dei cingoli

https://www.kurtpeterfoundation.org/about-us/

A NATALE REGALA I PRODOTTI SOLIDALI NATALIZI DEL GFB ONLUS E SOSTIENICI

Per prenotazioni info@beta-sarcoglicanopatie.it o chiama il 3280075986. Ci aiuterai a finanziare il nostro progetto di terapia genica a Columbus Ohio.

BISCIOLA VALTELLINESE
Per i tuoi regali scegli la Bisciola Valtellinese (500 gr), prodotto tipico della Valtellina, al costo di **8 euro** + spese di spedizione.

INGREDIENTI:
latte intero, uova, burro, zucchero, farina bianca, lievito, sale, scorza grattugiata di limone, noci pinoli, uva sultanina, nocciole, fichi secchi.

BRASCHINO VALTELLINESE
Per i tuoi regali scegli il braschino Valtellinese (400 gr), prodotto tipico della Valtellina, al costo di **6 euro** + spese di spedizione.

INGREDIENTI:
latte intero, uova, burro, zucchero, farina bianca, lievito, sale, scorza grattugiata di limone, noci pinoli, uva sultanina, nocciole, fichi secchi.

4 MINI-BISCIOLE VALTELLINESI
Per i tuoi regali scegli le mini-bisciole Valtellinesi (confezione da 4), prodotto tipico della Valtellina, al costo di **5 euro** + spese di spedizione.

INGREDIENTI:
latte intero, uova, burro, zucchero, farina bianca, lievito, sale, scorza grattugiata di limone, noci pinoli, uva sultanina, nocciole, fichi secchi.

CALZE DELLA BEFANA

Per i tuoi regali scegli le calze della befana del GFB ONLUS , al costo di **10 euro** + spese di spedizione.

BIGLIETTI AUGURALI
Per i tuoi regali scegli i biglietti augurali del GFB ONLUS, al costo di **1 euro** + spese di spedizione.

BIGLIETTI AUGURALI
Per i tuoi regali scegli i biglietti augurali del GFB ONLUS, con busta rossa abbinata al costo di **3 euro** + spese di spedizione.

Merry
CHRISTMAS

BUON
NATALE

BUON
NATALE
Merry
Christmas

MERRY
CHRISTMAS

auguri

Per prenotazioni info@beta-sarcoglicanopatie.it o chiama il 3280075986. Ci aiuterai a finanziare il nostro progetto di terapia genica a Columbus Ohio.

ALTRI CONTRIBUTI SONO GIUNTI AL GFB ONLUS

Il GFB Onlus ha ricevuto i seguenti contributi:

20 € Donazione NN per la ricerca scientifica
2539 € Donazione NN per la ricerca scientifica da Dongo (CO)
170 € Donazione coscritti 1940 di Talamona in memoria di Ciaponi Enza
30 € Donazione coscritti 1945 di Talamona in memoria di Sutti Amanda
160 € Donazione coscritti 1941 di Talamona in memoria di Egidio Ruffoni

2247 € Convenzione area verde comune di Talamona,
ringraziamo tutti i volontari che hanno collaborato nella pulizia dell'area.

ALTRI PAZIENTI AFFETTI DA DISTROFIA DEI CINGOLI AL GFB ONLUS

Nell'ultimo mese il GFB ONLUS ha individuato altri 4 pazienti affetti da Lgmd2d-2e. Questi pazienti provengono da Italia, Turchia e Palestina. In totale il GFB conta ora 222 pazienti affetti da Sarcoglicanopatia, ripartiti secondo la seguente tabella:

	LGMD2C	LGMD2D	LGMD2E	LGMD2F	SARCOGL.
2010	0	1	5	0	
2013	4	15	14	1	
2014	9	28	21	1	
2015	12	54	28	1	
2016	23	77	70	1	3
2017	29	96	93	1	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

PROSSIMI APPUNTAMENTI DEL GFB ONLUS

3 dicembre **mercatini di Natale** a Talamona

8 dicembre **Christmas Art**, polo fieristico di Morbegno

23 dicembre – 7 gennaio **Presepe GFB Onlus** e mostra di storia locale, costumi e tradizioni

---

IN AUTUNNO E' RIPARTITO IL GRUPPO DI AUTO-MUTUO-AIUTO PER RAGAZZI DISABILI

Informiamo che in autunno a Talamona è partito per il secondo anno il progetto del Gfb Onlus "#PARLIAMONE", un ciclo di incontri bimensili per ragazzi distrofici e patologie simili. Questo gruppo di auto-mutuo-aiuto è tenuto dalla Psicologa Monica Piccapietra, in parallelo con gli incontri del progetto "Con noi senza di noi", rivolto ai genitori e ai fratelli dei disabili, già in corso da quattro anni. L'iniziativa è pensata per il sostegno psicologico dei ragazzi portatori di disabilità motorie, con lo scopo di dare loro l'opportunità di condividere le esperienze e di aiutarsi, mostrando l'uno all'altro come affrontare problemi comuni.

Gli incontri si terranno presso la biblioteca di Talamona. Chi è interessato a partecipare al progetto può scrivere a info@beta-sarcoglicanopatie.it o telefonare al numero 3280075986.

CONTINUA LA RACCOLTA DI GIOCHI E LIBRI USATI

La maratona del GFB ONLUS continua con la raccolta di libri e giochi usati, che verranno esposti a vari mercatini solidali. Chi ha materiale da consegnarci lo può lasciare nei nostri punti di raccolta:

Oscar Cap, Erboristeria natura infinita, Grotta di sale - Morbegno

Pancaffe', Immagine acconciature, Intimo perlini, Il tempo delle mele – Talamona

Possibilità anche di ritiro a domicilio chiamando il 3484799225 (Marco)