GFB Odv

Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Odv

Via Civasca 112, 23018 Talamona (SO) Italia

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

www.gfbonlus.it

Aggiornamenti GFB n. 4 - dicembre 2020

SAREPTA THERAPEUTICS MOSTRA MIGLIORAMENTI FUNZIONALI SOSTENUTI A 18 MESI DOPO LA SOMMINISTRAZIONE DI SRP-9003, PER IL TRATTAMENTO DELLA DISTROFIA DEI CINGOLI DI TIPO 2E

Sono stati osservati miglioramenti funzionali continui a 18 mesi nella coorte a basso dosaggio. Il primo sguardo ai risultati funzionali nella coorte ad alto dosaggio ha riscontrato miglioramenti 6 mesi dopo la somministrazione.

I risultati in entrambe le coorti continuano a rafforzare il profilo di sicurezza e tollerabilità di SRP-9003.

28 Settembre 2020 – Sarepta Therapeutics, Inc. (NASDAQ: SRPT), leader nella medicina genetica di precisione per le malattie rare, ha annunciato oggi i risultati positivi dello studio in corso su SRP-9003 (rAAVrh74.MHCK7.hSGCB), la terapia genica sperimentale della Società per la distrofia muscolare dei cingoli di tipo 2E (LGMD2E). I risultati includevano dati funzionali di 18 mesi da tre partecipanti allo studio clinico nella coorte a basso dosaggio e dati funzionali a 6 mesi da tre partecipanti nella coorte ad alto dosaggio.

SRP-9003

SRP-9003 è in fase di sviluppo per il trattamento della LGMD2E (nota anche come beta-sarcoglicanopatia e LGMDR4).

È molto incoraggiante che continuiamo a vedere dati coerenti e positivi dalla nostra terapia genica sperimentale SRP-9003 attraverso diverse misure, poiché sappiamo che la comunità ha bisogno di più opzioni, ha affermato Louise Rodino-Klapac, Ph.D., vicepresidente senior della terapia genica, Sarepta Therapeutics. "I miglioramenti nelle misure funzionali a 18 e 6 mesi nei partecipanti di entrambe le coorti che hanno ricevuto SRP-9003 sono nettamente diversi da ciò che un gruppo di storia naturale di pari età prevederebbe con LGMD2E. Questa durata prolungata della risposta nei risultati funzionali rafforza il fatto che SRP-9003 sta arrivando al muscolo e evidenzia un miglioramento contro il danno muscolare causato dalla malattia. Se associati ai risultati di forte espressione e all'incoraggiante profilo di sicurezza visti fino ad oggi, i risultati odierni aumentano la nostra fiducia nel costrutto e forniscono ulteriori prove mentre avanziamo con la dose più alta di SRP-9003 nella fase successiva dei test clinici.

Trasduzione efficiente nel muscolo scheletrico e robusta espressione della proteina beta-sarcoglicano sono state osservate in entrambe le coorti di dose dopo l'infusione con SRP-9003 e sono state osservate riduzioni significative della creatina chinasi (CK) a 90 giorni.

Risultati specifici della coorte come segue:

Coorte 1 (dose bassa), a 18 mesi: tutti e tre i partecipanti hanno continuato a mostrare miglioramenti rispetto al basale in tutte le misure funzionali, incluso il North Star Assessment for Dysferlinopathies (NSAD). Il miglioramento medio dell'NSAD rispetto al basale è stato di 3,0 a 6 mesi e 5,7 a 18 mesi. Non sono stati osservati nuovi segnali di sicurezza correlati al farmaco dall'aggiornamento di un anno nel giugno 2020 e non sono state osservate diminuzioni della conta piastrinica al di fuori del range normale o segni di attivazione del complemento.

Coorte 2 (dose elevata), a 6 mesi: tutti e tre i partecipanti hanno dimostrato miglioramenti rispetto al basale in tutte le misure funzionali, inclusi il NSAD, tempo di salita, salita su quattro gradini, test di camminata di 100 metri e test di camminata di 10 metri. Il miglioramento medio dell'NSAD rispetto al basale è stato di 3,7. Non sono stati osservati nuovi segnali di sicurezza correlati al farmaco da quando i risultati dell'espressione sono stati condivisi nel giugno 2020 e non sono state osservate diminuzioni della conta piastrinica al di fuori del range normale o segni di attivazione del complemento.

Comunicato stampa:

https://investorrelations.sarepta.com/node/19961/pdf

SONO PARTITE LE ATTIVITA' DEL CAB PER LE DISTROFIE DEI CINGOLI

Il GFB ha partecipato al**la costituzione del CAB** (Community Advisory Board) per le Distrofie dei Cingoli, il CAB è una specie di "consorzio" di associazioni, che si occupa dello sviluppo di nuovi farmaci, creando interazioni con i medici specialisti del settore e le industrie.

Dal 10 luglio ci sono stati **7 incontri online del CAB** ed è iniziato il corso di formazione della Eurordis Summer School per i membri del CAB, che durerà 8 mesi.

Da Febbraio inizieranno gli **incontri del CAB con gli enti che si occupano dello sviluppo di farmaci** per le Distrofie dei Cingoli, riflettendo anche sul fatto che un farmaco che funziona per un tipo di distrofia dei cingoli, potrebbe essere utilizzato anche per un altro tipo di distrofia dei cingoli simile.

https://www.eurordis.org/content/eurordis-community-advisory-board-cab-programme

---

E' ONLINE IL NUOVO SITO INTERNET DEL GFB

Questo è il nuovo sito internet di GFB in italiano, che si può visualizzare al link www.gfbonlus.it

E' stato creato anche il sito internazionale del GFB, in lingua inglese, al link www.lgmd2e.org.

TERZA VIDEOCHIAMATA NEL 2020 PER LE FAMIGLIE ITALIANE DEL GFB

Il 29 dicembre, dalle 16.30 alle 18, le famiglie e i sostenitori di GFB si collegheranno nella terza videochiamata del 2020, per la relazione annuale GFB 2020 .

Ordine del giorno:

- 2020 anno delle collaborazioni internazionali GFB

- meeting bisettimanali con associazioni europee
- CAB e corso di formazione
- progetto di telemedicina
- il progetto clinico del GFB
- nuovo sito del GFB
- 5 nuove terapie da AFM-telethon, fra cui la lgmd2c-2d-2e
- progetto diversità muscolari di Sanchez Carles Riera
- partecipazione del GFB alle consulte malattie neuromuscolari in Piemonte, Lazio e nelle altre regioni
- gruppo cingoli Uildm
- partecipazione a Rare disease day -28 febbraio 2021

ISCRIVITI

GFB invita tutti i sostenitori, i pazienti e le famiglie a partecipare alla videochiamata. Per partecipare scrivere una mail a segreteriagfb@gmail.org .

Per entrare nella riunione in Zoom utilizzare il link:

https://us04web.zoom.us/j/75577810036?pwd=aXBBS1JRY0xmbkJ5ZGJodHdzeTBhZz09

ID riunione: 755 7781 0036

Passcode: AU9e8x

DA PARENT PROJECT ITALIA : I VACCINI CONTRO IL COVID-19 E LA DUCHENNE

I VACCINI CONTRO IL COVID-19 E LA DUCHENNE: COSA C'E' DA SAPERE

Negli ultimi mesi abbiamo sentito spesso parlare e letto molto sui numerosi progetti per la preparazione di vaccini contro il virus SARS-CoV-2 e sui loro risultati di efficacia dai rispettivi studi di fase 3. Due aziende farmaceutiche, Pfizer-BioNTech e Moderna Therapeutics, hanno presentato richieste di autorizzazione all'uso di emergenza (EUA) alla FDA nella speranza di ricevere un'approvazione entro la fine del 2020. Il 10 dicembre, il comitato consultivo della FDA per i vaccini e i prodotti biologici correlati (VRBPAC) degli Stati Uniti ha votato a sostegno della concessione dell'autorizzazione per il vaccino di Pfizer-BioNTech BNT162b2. Moderna Therapeutics ha un incontro programmato con il VRBPAC per giovedì 17 dicembre.

Leggi tutto al link: http://parentproject.it/2020/12/15/i-vaccini-contro-il-covid-19-e-la-duchenne-cosa-ce-da-sapere/

DUE STUDI DI STORIA NATURALE IN CORSO PER LE SARCOGLICANOPATIE

Nel 2020 sono partiti due studi di storia naturale per le distrofie dei cingoli di tipo LGMD2C-2D-2E.

Il **primo studio è italiano**, condotto al Policlinico di Milano dal Prof. Yvan Torrente e riguarda 33 pazienti affetti da LGMD2E.

Il secondo studio è in corso **negli Stati Uniti** per i pazienti affetti da LGMD2C-2D-2E.

Tutte le informazioni sugli studi in corso si possono trovare sul sito del GFB al link:
http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/ricerca-scientifica/archivio-pubblicazioni-scientifiche/studi-clinici.html

---

PUBBLICATO UN ARTICOLO RIGUARDANTE 439 PAZIENTI AFFETTI DA LGMD 2C-2D-2E

A settembre è stato pubblicato l'articolo "New genotype-phenotype correlations in a large European cohort of patients with sarcoglycanopathy", riguardante 439 pazienti provenienti da 13 paesi europei, affetti da Sarcoglicanopatia. Il coordinatore del progetto è il Prof. Jordi Diaz Manera.

Per un approfondimento, consultare il link : https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32875335/

LA PRIMA BIOTECH PER LE LGMD DEL GENETHON

Ormai da molti mesi il team di Généthon, il laboratorio no profit dell'AFM-Telethon francese, lavorano a un progetto innovativo.

Questa biotech in fase di creazione, chiamata **Atamyo Therapeutics**, mirerà inizialmente a sviluppare prodotti per le distrofie dei cingoli più comuni e a commercializzarli a un prezzo equo e controllato.

Nel 2021 dovrebbe partire una prima sperimentazione clinica per LGMD legata a FKRP (LGMD R9 / ex. LGMD 2I). L'anno successivo dovrebbe essere per la calpainopatia (LGMD R1 / ex. LGMD 2A) e gamma-sarcoglicanopatia (LGMD R5 / ex. LGMD 2C).

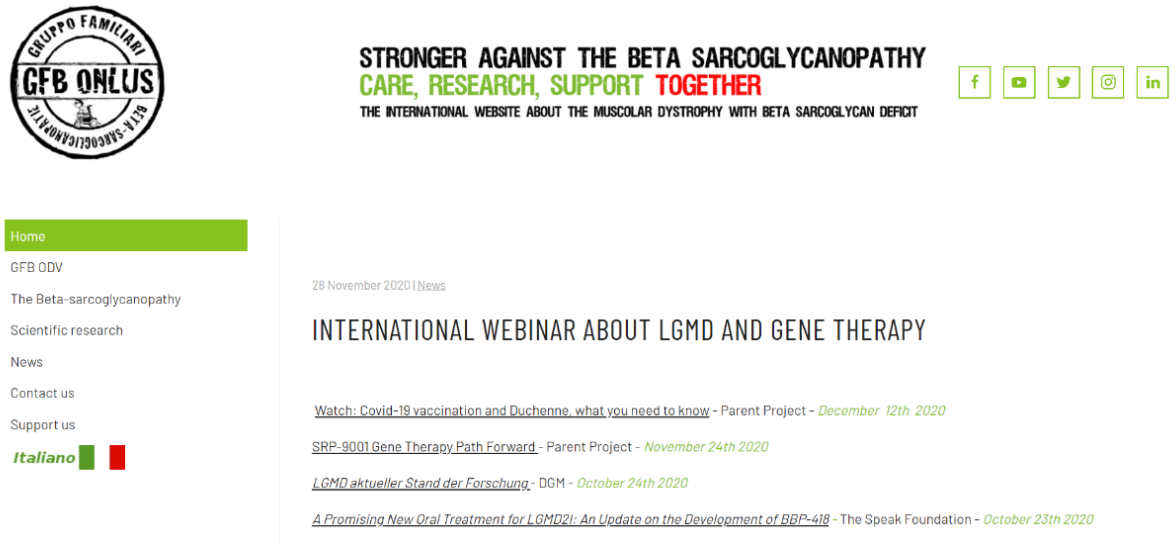
Poi, nel 2023, quella della disferlinopatia (LGMD R2 / es. LGMD 2B) e dell'alfa-sarcoglicanopatia (LGMD R3 / es. LGMD 2D)

Leggi tutto: https://lgmd.afm-telethon.fr/premiere-biotech-de-genethon/

WEBINAR SULLE DISTROFIE MUSCOLARI, IL VOLONTARIATO E LA RICERCA SCIENTIFICA

Il 2021 è stato l'anno delle collaborazioni e degli eventi online. Nel corso dell'anno sono stati proposti molti webinar, in italiano e in inglese, che sono stati riportati sul sito del GFB ai seguenti link:

http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/9-news/191-webinar-sulle-distrofie-dei-cingoli-e-la-ricerca-scientifica.html



http://www.beta-sarcoglicanopathy.org/9-news/202-international-webinar.html

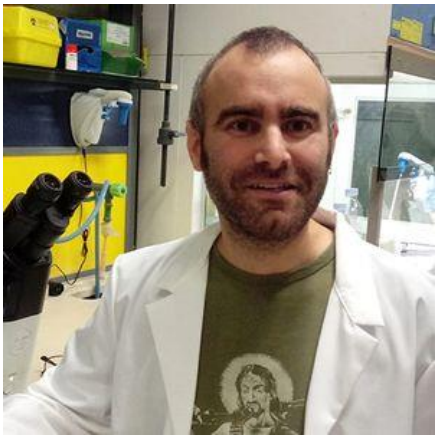
---

GFB HA ORGANIZZATO L'EVENTO INTERNAZIONALE LET'S MEET

LET'S MEET è stato il primo incontro online internazionale delle associazioni di pazienti per le distrofie dei cingoli. L'evento è stato organizzato da GFB, coinvolgendo **17 associazioni di pazienti provenienti da 14 stati** in Europa, Asia, Africa e America. GFB sta lavorando con le altre associazioni di pazienti per la creazione di una rete globale per le distrofie dei cingoli. Nel 2021 è previsto il secondo meeting online LET'S MEET.

INTERVISTA A CARLES SANCHEZ RIERA A RADIO FINESTRAPERTA

Carles Sanchez Riera, ricercatore e membro di GFB, è stato intervistato da radio FinestrAperta.



Si può riascoltare l'intervista al link:
https://www.mixcloud.com/FinestrAperta/08072020-il-granello-di-sale-lintervista-a-carles-s%C3%A1nchez-riera/

LA TESTIMONIANZA DI STEFANIA

La famiglia #UILDM è fatta di tanti tipi di volontari. Stefania Pedroni, vicepresidente nazionale, rappresenta non solo una figura istituzionale, ma anche quella di psicologa del Centro NEMO Milano e di donna che mette a disposizione dell'associazione le sue competenze umane e professionali. Qui ci racconta l'importanza del supporto psicologico per le persone con #distrofia e per le loro famiglie, servizio attivato in lockdown e proseguito anche dopo.

Leggi tutto: https://www.uildm.org/il-volontariato-%C3%A8-crescita

---

E' NATO IL GRUPPO CINGOLI UILDM

È nato il Gruppo cingoli UILDM, coordinato dalla vicepresidente nazionale Stefania Pedroni e dai soci Alba De Santis di Torino, Carles Sanchez Riera e Manuel Tartaglia di Roma, Riccardo Rutigliano di Milano. L'obiettivo del Gruppo è creare una discussione all'interno di UILDM per seguire i nuovi sviluppi terapeutici, fare rete con le altre associazioni europee e aggiornare gli aderenti.

Leggi tutto: https://www.uildm.org/%C3%A8-nato-il-gruppo-cingoli-uildm

---

BREVE LEZIONE SULLE SIGLE

Ricordiamo ai nostri Soci e ai lettori che la nuova denominazione della nostra associazione è GRUPPO FAMILIARI BETA-SARCOGLICANOPATIE ODV (non più ONLUS). È stata una scelta in corso dal 2019 che ci permetterà di trasmigrare nel RUNTS (Registro unico terzo settore) ed essere classificati come ETS (Enti del Terzo settore) per mantenere alcune agevolazioni e acquisirne altre.

CONTRIBUTI E DONAZIONI RICEVUTI DAL GFB NEGLI ULTIMI MESI

12,70 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Chieti
14.687,74 €	Contributo 5x1000 relativo al 2019
120 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Roma
2.000 €	Donazione NN per la ricerca scientifica da Lecco
10.000 €	Contributo Sarepta progetto Telemedicina
275 €	Contributo NN dal Belgio
200 €	Donazione NN per la ricerca scientifica dalla Spagna

150 €	Donazione NN per la ricerca scientifica

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

In totale il GFB conta ora 545 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
2020	164	227	146	5	3

5x1000 AL GFB ONLUS

Ottimo risultato quest'anno per il 5x1000 relativo al 2019, il GFB Onlus ha preso 14.687,74 €.

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 €

relativo alle donazioni del 2018, 15.104,23 €

relativo alle donazioni del 2019, 14.687,74 €