

Non esiste una cura efficace per le persone affette da distrofia dei cingoli (LGMD), un gruppo di 30 malattie genetiche rare, nelle quali è coinvolta in maniera predominante o primitiva la muscolatura del cingolo pelvico o della spalla.

I pazienti nei primi anni di vita non manifestano i sintomi della malattia, ma solo dopo alcuni anni iniziano ad avere difficoltà a camminare, a muovere le braccia ed infine ad avere problemi respiratori e cardiaci.

Negli Stati Uniti, e precisamente a Columbus, è in corso un progetto di terapia genica, che ha riportato ottimi risultati sui pazienti finora trattati. In questi anni infatti la terapia genica è stata provata su SMA1, LGMD2D e LGMD2B e ha ottenuto ottimi risultati sui 15 pazienti trattati. Per la SMA1 è ora in corso la procedura per ottenere il riconoscimento del farmaco specifico.

Dal 2012 il GFB Onlus, GRUPPO FAMILIARI BETA-SARCOGLICANOPATIE ONLUS, ha finanziato autonomamente il progetto di terapia genica per la distrofia di tipo 2E, che ora ha concluso positivamente tutta la fase preclinica.

Questo progetto rappresenta per il settore delle distrofie dei cingoli la terapia più avanzata e vicina al trattamento dei pazienti.

Ora la terapia genica può essere sviluppata anche su 5 forme di terapie dei cingoli (LGMD2B-2C-2D-2E-2L).

Per raggiungere questo scopo, a Giugno si è costituita a Columbus, la Company Myonex Therapeutics, che svilupperà nei prossimi 4 anni questa terapia sulle 5 forme di distrofie dei cingoli, fra cui la 2E, fino a renderla disponibile per tutti i pazienti in Europa e Stati Uniti.

Successivamente la terapia potrà essere sviluppata su altre malattie genetiche simili,

monogeniche, che hanno l'alterazione genetica su un gene molto piccolo.

Il GFB Onlus sta lavorando coi medici del Policlinico di Milano per rendere la terapia disponibile anche in Italia nei prossimi anni.