

## **DIE GFB ONLUS TRÄUMT WIEDER.**

### **DIE DYSTROPHIE IST BALD GESCHLAGEN**

**Bis 2017 werden fünf neue Therapien fertig sein**

Großes Aufatmen bei GFB onlus, die ein wichtiges Ziel in der wissenschaftlichen Forschung für die Kur

Am 15. Juni hat die Onlus **Myomexis Therapeutics** mit seiner amerikanischen Tochter **Myomexis** die An

Ab 2012 ist dieses Projekt – durchführt von Professor Jerry Mendell beim Nationwide Childrens Hospit

So fängt es für die GFB Onlus eine neue Äre an, in der sie nicht mehr allein mit der Finanzierung dieses

Die Company hat sich zu [Suche in Netzadre](#) wichtiger Finanzierer aktiviert und schon eine wichtige amerik

“Das Programm der Company ist sehr ambitioniert, innerhalb 2017 werden fünf neue Therapien zur Beh

Die GFB Onlus engagiert sich, die Therapie innerhalb weniger Jahre in die Hände der Patienten zu übergeben.

“All das scheint nur noch ein Traum für die Mitglieder des Vereins zu sein – fährt Beatrice Vola fort - ab

Weitere Informationen unter <http://beta-sarkoglykanopatie.de>

## **HELFEN SIE UNS, DIE THERAPIE ZU FINANZIEREN**

Die GFB ONLUS hat die Absicht, auch in der Zukunft dieses Projekt in Columbus zu unterstützen. Zur F

INTESTAZIONE FONDO PER LA RICERCA: Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus

Codice IBAN: IT33X0335901600100000076500

BIC /SWIFT code BCITITMX

---

## DIE ZWEITE PHASE DES AMERIKANISCHEN PROJEKTS

## GFB ONLUS IST VERÖFFENTLICHT WORDEN

Am 5. April 2017 hat das Magazin *Molecular Cell Biology* den Bericht *Targeting of Skeletal Wnt Signaling in Adult Mice* veröffentlicht.

Der Bericht ist unter <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28284983> zu lesen

---

## ANDERE PATIENTEN VON LGMD2C ZUR GFB

## ONLUS HINZUGEKOMMEN

In den letzten Monaten hat die GFB ONLUS weitere Patienten herausgefunden, die an Lgmd2c-2d-2e l

LGMD2C

LGMD2D

LGMD2E

LGMD2F

2010

0

1

5

0

SARKOGLICK

2013

4

15

14

1

2014

9

28

21

1

2015

12

54

28

1

2016

23

77

70

1

3

2017

28

85

86

1

3

Auf der Web-Seite des Vereins wird die Liste der Patienten nach Herkunft angegeben unter link:

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=46&Itemid=54](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=46&Itemid=54)

---

**DIE GFB ONLUS HAT AM WORKSHOP ENMC TEILGENOMMEN**



Im März hat Professor Yvan Torrente die GFB Onlus beim vom ENMC (European Neuro Muscular Centre) in Narden, Holland organisierten Workshop vertreten. Titel vom Workshop „Limb Girdle Muscular Dystrophies, Nomenclature and reformed Classification“. Auf dem Workshop wurde eine neue Nomenklatur für die Kettenraupen-Dystrophien definiert.

<http://www.enmc.org/publications/workshop-reports/limb-girdle-muscular-dystrophies-nomenclature-and-reformed-classification>

---

## **DIE GFB ONLUS HAT AN DER CONVENTION TELETHON TEILGENOMMEN**

Doktor Carles Sanchez Riera, Mitglied der ärztlich-wissenschaftlichen Kommission, hat im März die GFB Onlus bei der Convention in Riva del Garda vertreten. Er hat nämlich am Zusammentreffen der Vereine Freunde von Telethon und am Meeting del Coordinamento Associazioni Malattie Neuromuscolari CAMN teilgenommen.

---

## DIE GFB ONLUS HAT WEITERE BEITRÄGE BEKOMMEN

Die GFB Onlus hat folgende Beiträge bekommen:

2017

_____	<b>82.435</b>
-------	---------------

Quote prestito Terzo Valore,

Proloco di Paniga, Tecnici Senza Barriere,

sezione UILDM di Lecco, Amici Sciatori e 27privati

<b>51.565</b>	€
---------------	---

Donazioni Terzo Valore,

amici di Luca Ciaponi, Cooperativa Orizzonte,

compagnia teatrale Amici Anziani, gruppo Presepe

Cà Giovanni, associazione Amici del Bambino,

sezione Uildm di Sondrio e 34 privati

<b>65.600</b> €	Prestito Banca Prossima
<b>18.526</b> €	Biglietti lotteria GFB
225 €	Tessere sostenitori GFB
<b>9.872</b> €	Contributo 5x1000 relativo al 2015
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
100 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
20 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
150 €	Donazione Coscritti 1941 di Talamona
30 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
100 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
1.200 €	Donazione NN per la ricerca scientifica dalla Francia
100 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
500 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
200 €	Coscritti 1949 di Talamona in memoria di Vito
500 €	Gruppo di lavoro Associazione Amici Anziani Talamona
1.300 €	Donazione Nuovo Pignone GE
<b>5.973,09</b>	€ Bando Home Care Premium
20 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
250 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
<b>11.530</b>	€ Convenzioni con Enti Pubblici
500 €	Donazione NN per la ricerca scientifica

20 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
<b>6.738 €</b>	Campagna SMS maggio 2017 <a href="#">campagna SMS</a>
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
15 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
10 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
879 €	Donazione Torneo Cral Nuovo Pignone per la ricerca scientifica
50 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
20 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
25 €	Donazione NN per la ricerca scientifica
4.000 €	Donazione NUOVO PIGNONE SRL per la ricerca scientifica

---

## GFB ONLUS HAT WEITERE 200.000 \$ NACH COLUMBUS GESCHICKT

Ein weiteres grosses Ergebnis für den Verein mit Sitz in Talamona, in der Provinz Sondrio. Am Freitag den 9. September hat edie GFB ONLUS einen weiteren Betrag von **202.500 \$**nach

Columbus, Ohio, geschickt. Von 2012 bis heute hat sie insgesamt die amerikanischen Labors mit **1.300.000 \$**

finanziert. Durch diesen weiteren Beitrag wird Professor Mendell in der Lage sein, das Projekt für GENTHERAPIE DER LGMD2E weiterzutreiben. Die GFB ist zur Zeit der einzige Finanzierer dieses Projekts: ohne diesen Beitrag würde das Projekt gestoppt werden. Der geschickte Betrag wird für die Vorbereitung des klinisch-systemischen Trials mit hohen Dosierungen angewendet werden, das 2017 durchgeführt werden sollte. Dieser Betrag wird dazu nicht ausreichen. Eine weitere Überweisung seitens des Vereins nach Columbus ist bis Jahresende vorgesehen. Unter folgender Link können weitere

Informationen über das Projekt gewonnen werden:

[http://www.beta-sarcoglicanopathie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=166&Itemid=111](http://www.beta-sarcoglicanopathie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=166&Itemid=111)

## **DIE GENTHERAPIE WIRD ZUM MEDIKAMENT WERDEN**

Die Gentherapie bei Patienten mit SMA1 hat bei den ersten 15 in Columbus Ohio gepflegten Kindern sehr gute Besserungen erwiesen. Dank diesen Ergebnissen ist man jetzt in der Lage, in Kürze diese Therapie zum Medikament werden zu lassen. Folgende Prozedur darf angewendet werden, weil die Therapie zur Pflege einer schweren und lebensgefährlichen Krankheit entwickelt wird und eine grundsätzliche Besserung mit sich führt. Das gibt gute Hoffnungen auf der Anwendung dieser Therapie auch für unsere LGMD2E.

Unter folgender Link können Sie den auf der Web-Seite des amerikanischen Vereins Cure Sma veröffentlichten Artikel lesen.

<http://www.curesma.org/news/avexis-receives-breakthrough.html?referrer=https://www.facebook.com/>

### **HELFEN SIE UNS, DIE THERAPIE ZU FINANZIEREN**

Die GFB ONLUS hat die Absicht, auch in der Zukunft dieses Projekt in Columbus zu unterstützen. Zur Finanzierung des Projekts der Gentherapie für die LGMD2E hat die GFB ONLUS einen speziellen Fond für die Forschung durch ihr Bankkonto bei Banca Prossima. Was auf dieses Konto überwiesen wird, wird zur Finanzierung der amerikanischen Projekte und der wissenschaftlichen Nachforschung über die LGMD2E angewendet werden. Machen Sie auch mit mit einer Spende auf das Bankkonto:

**INTESTAZIONE FONDO PER LA RICERCA: Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus**

Codice IBAN: IT33X0335901600100000076500

BIC /SWIFT code BCITITMX

**DIE GFB ONLUS BITTET DIE BANKEN UM**

**HILFE DIE IN DIESEN JAHREN GESAMMELTEN**

**BETRÄGE REICHEN NICHT AUS, DIE**

**PROJEKTE DES VEREINS ZU UNTERSTÜTZEN**

deshalb hat sich der Verein an die Banken gewandt und Darlehen aufgenommen. Als erstes hat GFB ONLUS das Darlehen "SUBITO 5x 1000" aufgenommen, durch das sie den diesjährigen Betrag 5x1000 als Vorschuss in Höhe von 8.048,46 Euro schon bekommen hat. Darüber hinaus will sie auch andere Darlehen aufnehmen, darunter "Terzo Valore": darüber wird in den nächsten Newlettern berichtet.

---

### **ANDERE PATIENTEN VON LGMD2C ZUR GFB**

### **ONLUS HINZUGEKOMMEN**

In den letzten Monaten hat die GFB ONLUS weitere 5 Patienten herausgefunden, die an Lgmd2c-2d-2e leiden. Diese Patienten kommen aus Tunesien, Philippinen, USA und Italien (Pescara). Insgesamt gehören zur Zeit der GFB 126 Patienten mit Sakoglykanopatie wie in der folgenden Tabelle an:



LGMD2C

LGMD2D

LGMD2E

2010

0

1

5

0

2013

4

15

14

1

2014

9

28

21

1

2015

12

54

28

1

2016

22

69

34

1

Auf der Web-Seite des Vereins wird die Liste der Patienten nach Herkunft angegeben unter link:

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=46&Itemid=54](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=46&Itemid=54)

## **ALESSIA: EIN NEUES LEBEN MIT DEM JARVIK 2000**

Grosse Freude und ein Aufatmen unter den Mitgliedern der GFB ONLUS für die Geschichte von Alessia, die im September eine schwierige Operation überstanden hat mit der Implantation von einem Jarvik 2000 im Herzen.

Unter folgendem Link können Sie die Geschichte von Alessia lesen:

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=191:alessia-impianto-jarvik-2000&catid=35:la-malattia&Itemid=100](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=191:alessia-impianto-jarvik-2000&catid=35:la-malattia&Itemid=100)

In unserer Site können Sie auch die Geschichten von anderen Patienten finden:

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=category&id=35:la-malattia&Itemid=100&layout=default](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=category&id=35:la-malattia&Itemid=100&layout=default)

Wenn jemand seine eigene Geschichte hinzufügen will, kann er das Material an [info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it) senden.

---

### **MEETING DER GFB ONLUS IN LYON MIT PROF. MENDELL**

Am 17. März hat die GFB ONLUS am Kongress Myology 2016 in Lyon teilgenommen, wo sie Professor Mendell getroffen hat. Am Treffen haben Beatrice Vola (Vorsitzende GFB), Marco Perlini (Vizevorsitzender), Dr. Francesca De Santis (Policlinico Mailand) und eine Dolmetscherin teilgenommen.

Auf dem Treffen hat Professor Mendell über wichtige Ergebnisse im klinischen Trial der SMA 1 berichtet. Diese werden dem von der GFB finanzierten Projekt über die LGMD2E einen grossen Sprung nach vorne erlauben. Das klinische Trial wird nicht, wie vorgesehen, in einen Fingermuskel injiziert sondern in den ganzen Körper von sechs Patienten, die noch gehen können (systemisch). In den folgenden Monaten wird das Projekt mit der Herstellung des neuen Vektors und dem Antrag nach den für die Injektierung der Therapie bei den ersten Patienten

vorgesehenen Genehmigungen weitergehen.

---

### **DIE GFB ONLUS WIRD AM WORKSHOPO ENMAC TEILNEHMEN**

Schon drei Mitglieder der ärztlich-wissenschaftlichen Kommission der GFB ONLUS haben sich bereit erklärt, am Workshop ENMC unter dem Titel "LimbGirdlemuscularDystrophies-Nomenclatures and reformedClassification" teilzunehmen. Im Winter werden einige der wichtigsten Experten der Raupenkettens-Dystrophien drei Tage lang in Holland zusammentreffen. Dabei werden 21 Teilnehmer sein, unter denen auch 4 Patientenvereine: JainFundation, Lgmd2iFund, MuscularDystrophyUnitedKingdom und GFB ONLUS.

### **CHARLES SANCHEZ: NEUES MITGLIED DER ÄRZTLICH-WISSENSCHAFTLICHEN KOMMISSION DER GFB ONLUS.**

Seit dem Monat März hat sich die ärztlich-wissenschaftliche Kommission der FGB durch den Eintritt von Doktor Charles Sanchez, spanischer Nationalität, erweitert. Er ist zur Zeit in Rom, mit Professor Pier Lorenzo Puri, in den Laboren der Fondazione Santa Lucia (Rom, Italien) tätig.

Die Kommission besteht zur Zeit aus 5 Mitgliedern: Prof. Massimiliano Cerletti, Roberto Maggi und Yvan Torrente, Dr. Paola Bonetti, Charles Sanchez.

---

## ANDERE UNTER LGMD2C-2D-2E LEIDENDE PATIENTEN IN DER GFB ONLUS

In den letzten Monaten hat die GFB ONLUS andere 14 unter Lgmd2-2d-2e leidende Patienten entdeckt. Von diesen Patienten sind drei Italiener, drei stammen aus Lybien, Palästina, Deutschland und die anderen aus den USA. Insgesamt zählt jetzt die GFB ONLUS 109 unter Sarkoglykanopathie leidende Patienten so wie unten angezeigt:

LGMD2C

LGMD2D

LGMD2E

LGMD2F

2010

0

1

5



0

2013

4

15

14

1

2014

9

28

21

1

2015

12

54

28

1

2016

16

61

31

1

In der Site des Vereins sind die Patienten nach geographischer Herkunft unter dem Link aufgelistet:

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=46&Itemid=54](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=46&Itemid=54)

---

### **DAS BUDGET 2015 DER GFB ONLUS GENEHMIGT**

Am 15. April hat die GFB ONLUS das Vereinsbudget 2015 genehmigt. Das ist das dritte Budget des Vereins, die das Budget des vorigen Jahres vervierfacht hat, mit einem Gesamtbetrag von **323.562,12 €**.

Ein herzliches Dankeschön an alle, die uns unterstützt haben und uns erlaubt haben, unsere Projekte voranzutreiben. Zusammen schaffen wir das!

## DIREKTVERBINDUNG GFB ONLUS - COLUMBUS

### 900.000 DOLLARS WURDEN GESCHICKT

**WAS GIBT'S NEUES:** ab 2012 finanzieren die Familien vom GFB ONLUS selbst die vorklinische Phase der Gentherapie von der Dystrophie vom Typ 2E beim National Children's Hospital von Columbus OHIO USA, die vom Team von Professor Jerry Mendell geführt wird.

**SEIT WANN UND WIE:** Im Jahr 2012 hat die GFB Prof. Cerletti Massimo aus Chiavenna, der seit 15 Jahren die Muskeldystrophien an der Harvard in Boston forscht und der zur Zeit Universitätsprofessor in London ist, wo er ein Zentrum über Staminalzellen vorsitzt, zu den amerikanischen Labors geschickt. Infolge der positiven von Prof. Cerletti gelieferten Auswertungen über die Labors haben die Familien von GFB ONLUS beschlossen, die ersten Finazierungen zu dem Gen-Therapie-Projekt für die LGMD2E zu leisten. Bis Datum sind drei Teilbeträge für insgesamt 900.000 Dollars geleistet worden. In diesen 3 Jahren hat die GFB 3 Reports bekommen mit den Ergebnissen der Phasen des Projekts und an 4 Fernkonferenzen mit amerikanischen Ärzten und mit der ärztlich-wissenschaftlichen Kommission des Vereins teilgenommen.

Im April 2013 haben die amerikanischen Ärzte am 1. Natinaltreffen der GFB in Mailand "What next" teilgenommen und im vergangenen Monat Juli hat die GFB die Genehmigung zur

Anwendung der Therapie für die ersten Patienten seitens der amerikanischen FDA (amerikanische Arzneiagentur) bekommen. In diesen letzten Monaten sind die Labors dabei, die Erzeugung des menschlichen Vektors zu Ende zu führen, um dann der GFB den Report zu übersenden und zur nächsten Phase zu überzugehen.

Der Verein führt allein den Kampf gegen diese besondere Pathologie. Die grossen Vereine der seltenen Krankheiten, auf lokaler und nationaler Ebene haben nicht daran teilgenommen, weil sie im Moment andere Projekte weitertreiben. Die GFB hofft aber, dass diese auch mit der Zeit mitmachen können, da die LGMD2E einer der besten Kandidaten zur Anwendung dieser Therapie ist. Das Gen nämlich, das die Ursache dieser Pathologie ist, ist eines der kleinsten unter der bisher bekannten Genkrankheiten. Diese Therapie kann auch für andere ähnliche Genkrankheiten angewandt werden.

Die GFB ONLUS hat auch im Monat Januar an einem Meeting bei der Universität Mailand teilgenommen, auf dem eine italienische Ärztin, die letztes Jahr im amerikanischen Krankenhaus gearbeitet hat, über die laufenden Forschungen über Gentherapie einen Vortrag gehalten hat. Dabei hat man herausbekommen, dass das eine besonders schwierige Therapie ist, es Hindernisse gibt, die jetzt überwunden worden sind und alles scheint an einen Punkt gekommen zu sein, wo die Therapie selbst an konkreten Patienten angewandt werden kann.

**FORSCHUNGSANLAGE:** Die GFB hat 2015 ihr Rechnungssystem ändern müssen, um vorschriftsgemäss zum ersten Mal die amerikanischen Projekte finanzieren zu dürfen. Zu diesem Zweck hat sie eine besondere Forschungsanlage durch ihr Konto bei Banca Prossima geschaffen. Alle Beträge, die auf dieses Konto überwiesen werden, dienen zur Finanzierung der amerikanischen Projekte und zur wissenschaftlichen Forschung von LGMD2E.

Bankkonto: Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie Onlus

Codice IBAN: IT33X0335901600100000076500

Die GFB ONLUS ist der einzige Verein auf der Welt für die LGMD2E; dieses Gentherapie-Projekt ist das zur Zeit einzige Projekt für diese Pathologie und die einzige Hoffnung für diese Patienten.

---

### **LGMD EuroNET-MEETING**

Das zweite LGMD EuroNET-Meeting, wird in Neapel stattfinden. LGMD EuroNET ist im Monat Oktober in Vicenza entstanden. Das Treffen wird anlässlich des 15. AIM-Nationalkongresses stattfinden. Auf folgendem Link kann das Programm des Treffens abgelesen werden:

<http://iscrizioni.fclass.it/eventi/msm-aim2015/pdf/ProgrammaAIM.pdf>

Das Treffen ist für Freitag den 22. Mai um 15.15, in der Sektion "Future Projects and Programs" vorgesehen. Ziel ist ein klarer Überblick auf CREST- und E-rare- Projekte und die weiteren Entwicklungen der Horizon 2020-Projekte zu beschliessen.

Weitere Auskünfte über das Sekretariat der GFB ONLUS unter: [segreteria.gfbonlus@gmail.com](mailto:segreteria.gfbonlus@gmail.com)

oder unter:

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=168&Itemid=](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=168&Itemid=)

[mid=168](#)

## **Auf dem “LGMD DAYS”-Treffen entsteht das LGMEuroNET – Auch das UILDM-GFB-Abkommen wurde unterschrieben.**

Am 15., 16. und 17. Oktober hat am Lido di Venezia das zweite GFB ONLUS-Treffen stattgefunden, wobei das LGDM EuroNET entstanden ist, ein europäisches Netz von Forschern, Ärzten und Patientenvereinen, die sich kontinuierlich und methodisch mit Dystrophienraupenkettchen beschäftigen werden. Das zweite LGDM EuroNET-Treffen ist für den 20. Mai 2015 in Neapel vorgesehen. Am zweiten Kongresstag wurde ausserdem ein wichtiges Abkommen zwischen Uildm (Unione Italiana Lotta Alla Distrofia Muscolare) und GFB PNLUS unterzeichnet. Der Nationalpräsident Uildm, Luigi Querini hat die Wichtigkeit der Mitarbeit unter Vereinen unterstrichen.

In kurzer Zeit werden die Videos des Treffen auf der WEB-Seiten der GFB ONLUS zu sehen sein.

## **DAS VOLONTARIATSGESETZ 2014 FINANZIERT DAS PROJEKT “SPORT, UMWELT UND HANDICAP” DER GFB ONLUS**

Das Projekt “Sport, Umwelt und Handicap” der GBF ONLUS” wurde durch das Volontariatsgesetz 2014 finanziert mit einem Betrag von 11.479 Euro. Das Projekt sieht einige Ausflüge für Behinderte auf dem Gebiet der Provinz Sondrio im Jahr 2015, von Mai bis Oktober vor.

<https://www.dropbox.com/s/ruahqwe7vgueb7t/approvati-BV14.xlsx?dl=0>

## **PROFESSOR TORRENTE IST JETZT MITGLIED DES ÄRZTLICH-WISSENSCHAFTLICHEN AUSSCHUSSES DER GFB ONLUS**

Seit ein paar Monaten ist Prof. Yvan Torrente Mitglied des ärztlich-wissenschaftlichen Ausschusses der

## **IN DEN U.S.A. IST EIN VEREIN FÜR RAUPENKETTEN-DYSTROPHIEN ENTSTANDEN**

Im Januar 2014 ist in den U.S.A. ein Verein für Raupenkettendystrophien "Consortium of LGMD Family Foundations" entstanden, der aus folgenden Stiftungen besteht, die sich mit Raupenkettendystrophien beschäftigen:

LGMD2A: COALITION TO CURE CALPAIN 3



LGMD2B: JAIN FOUNDATION

LGMD2C: KURT+PETER FOUNDATION

LGMD2D: LGMD2D FOUNDATION

LGMD2I: LGMD2IFUND

<http://www.lgmd-diagnosis.org/>

## **DIE FONDAZIONE VALTELLINA FINANZIERT DAS PROJEKT DER GFB**

Die GFB wurde durch die Fondazione Valtellina befördert, die 19.500 Euro für “Anschaffung eines kleinen Busses Behinderte und ähnliches” der GFB gestiftet hat. Der Ankauf steht bevor.

[http://www.provaltellina.org/wp-content/uploads/2014/05/elenco\\_contributi-bandosociale\\_2014.pdf](http://www.provaltellina.org/wp-content/uploads/2014/05/elenco_contributi-bandosociale_2014.pdf)

## **WEIHNACHTSKARTEN DER GFB ONLUS**

Unsere Weihnachtskarten mit rotem Umschlag können für 1 Euro gekauft werden.

Reservierung unter:

[info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it)

## **ZWEITES JAEHRLICHES GFB ONLUS-FAMILIENTREFFEN**

Im Zusammenhang mit dem Projekt "Sport, Umwelt und Handicap" der GFB ONLUS wird das zweite

Weitere Informationen und Reservierungen unter:

[info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it)

---

## **GBF ONLUS UND PROFESSOR ANGELINI CORRADO HABEN DEN KONGRESS 'LGMD DAYS' ORGANISIERT**

Am 15., 16. und 17. Oktober findet im Lido di Venezia (Venedig) der Kongress 'LGMD DAYS', beim Institut IRCCS 'San Camillo', via Alberoni, 70 statt. Der Kongress, in italienischer Sprache, wird völlig den klinischen Aspekten der Kettenraupen-Dystrophie gewidmet, mit besonderem Bezug auf die Sarkoglykanopatien.

Auf der Web-Seite des Vereins, unter folgendem Link, sind zu finden:

- provisorisches Kongressprogramm
- Anmeldeformular
- eventuelle Unterkunft im Hotel
- Auskünfte über die Schiffe, um den Kongresssitz zu erreichen

[http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=150](http://www.beta-sarcoglicanopatie.it/index.php?option=com_content&view=article&id=150)

## **DAS PROJEKT MYO-SEQ, KOORDINIERT VON DER UNIVERSITÄT VON NEWCASTLE**

Das Team der neuromuskulären Krankheiten der Universität von Newcastle hat das Projekt MYO-SEQ entworfen, das auf der Anwendung der NGS (Next Generation Sequencing), insbesondere der WES (Whole Exome Sequencing) gründet, bei einer zahlreichen Gruppe von Patienten, die typische Symptome der Kettenraupen-Dystrophie aufweisen, die aber noch keine endgültige Diagnose bekommen haben. Das Projekt, das im Monat August starten sollte, wird mehr als 50 europäische Zentren (aber Zentren in Nordafrika und Indien werden auch voraussichtlich einbezogen werden) und mehr als 1000 Patienten interessieren. Die Dauer des Projekts wird sich voraussichtlich auf etwa eineinhalb Jahre erstrecken.

Weitere Informationen durch Doktor Monika Ensini ( [monica.ensini@ncl.ac.uk](mailto:monica.ensini@ncl.ac.uk) )

<https://zks-internet.ukl.uni-freiburg.de/newsletter.html>

## **AUF DER WEB-SEITE DER GFB ONLUS DIE MITGLIEDERANZAHL**

Die GFB ONLUS hat auf ihrer Web-Seite die Zahl der Patienten, die ab 2010 bis heute Mitglieder der Gruppe geworden sind, mit besonderem Bezug auf das Herkunftsland veröffentlicht.

[http://www.beta-sarcoglicanopathy.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=47&Itemid=53](http://www.beta-sarcoglicanopathy.org/index.php?option=com_content&view=article&id=47&Itemid=53)

## **THE GFB ONLUS WAS RECORDED IN THE REGIONAL REGISTER OF FAMILY SOLIDARITY ASSOCIATIONS**

After a year of its establishment as a Volunteer Organization, the GFB ONLUS was also recorded in the regional register of Lombardy of Family Solidarity Associations .

## **Die erste Phase des amerikanischen Projekts über die LGMD2E erfolgreich zu Ende**

**Im Monat August 2012 hat beim Research Institute at Nationwide Children's Hospital in Columbus die Forschung über die genische Therapie für die Pflege der Dystrophie der Kettenraupen Typ 2E (Deficit an Beta-Sarkoglykan) angefangen.**

Doktor J.R. Mendell und Doktor L. Rodino Klapac haben mit ihrer Arbeit über die LGMD2E angefangen; die wissenschaftliche Laufbahn basiert auf ihren Erfahrungen, die sie mit einem ähnlichen Projekt für die Pflege, durch die genische Therapie, der Kettenraupendystrophie Typ 2D (Deficit an Alpha-sarkoglykan) gewonnen haben.

Dr. Mendell hat die Phasen und die Zeiten der Forschung ausführlich dargestellt, die so zusammenzufassen sind:

1. Phase. Auswertung der präklinischen Wirkung der Übertragung in an LGMD2E kranke Mäuse vom menschlichen beta-sarkoglykanischen Gen, durch den Gebrauch als Übertragungsmittel der adenoassoziierten Viren. Nötige Zeit: 1 Jahr.

2. Phase: Normative Vorbereitung des klinischen Trials zur intramuskularen Übertragung des menschlichen beta-sarkoglykanischen Gen dank adenoassoziierten Viralen, darin inbegriffen die formelle Forschung über Toxizität und Bio-Verteilung und die klinische Herstellung der Übertragungsmittel. Nötige Zeit: etwa ein Jahr.

3. Phase: Ausführung des klinischen Trials von genischen Therapie zur intramuskularen Übertragung ( in den Extensor digitorum brevis Muskel) mittels adenoassoziiertes rekombinierter viraler Übertragungsmittel, des Betasarkoglykans in an LGMD2E erkrankte Patienten. Nötige Zeit: etwa ein Jahr ab Abschluss der vorherigen Phase.

**Zur Zeit ist die erste Phase des Projekts erfolgreich zu Ende gekommen; 2014 wird die zweite Phase entwickelt, um 2015 zum ersten klinischen Trial für das Beta-sarkoglykan zu kommen.**

Dr Mendell hat darüber hinaus seine feste Aussicht zu Wort gebracht, seine Forschung weiter zu entwickeln bis zur Durchführung einer vierten Phase, die die Übertragung der genischen Therapie an die unteren Glieder von an LGMD2E erkrankten Patienten durch das Vaskularsystem vorsieht. Diese Methodologie wird schon für die LGMD2E experimentiert.

Es soll unterstrichen werden, dass diese Forschung, soviel wir wissen, bis heute das wichtigste wissenschaftliche Projekt auf der Welt dar stellt, das ausschliesslich zur Forschung einer Pflege für die Raupenkettendystrophie als Mangel an Betasarkoglykan orientiert ist. Als solches ist für uns von grosser Bedeutung und stellt einen wichtigen Fortschritt auf dem Weg einer immer grossen Aufmerksamkeit für die Pathologie unserer Kinder dar. Das können wir als Lohn für unser Engagement auf diesem Gebiet betrachten, abgesehen von den daraus resultierenden Ergebnissen und Anwendungen.

**In der Zeitschrift DM der UILDM ein Artikel über der Mitarbeit Ohio-Mailand, was die genische Therapie betrifft.**

2014 ist ein wichtiges Jahr, was die Forschung über die SMA anbelangt: es startet die menschliche klinische Phase eines verheissungsvollen Trials von genischen Therapie, vom amerikanischen Nationwide Children's Hospital durchführt, woran auch Italien mitmacht. Der Artikel ist im Link zu lesen (Seite 40):

[http://www.uildm.org/wp-content/uploads/2014/04/Dm\\_182\\_scienza-e-medicina.pdf](http://www.uildm.org/wp-content/uploads/2014/04/Dm_182_scienza-e-medicina.pdf)

---

### **Ein Patientenregister für die LGMD2C**

Die amerikanische Stiftung "Kurt+Peter Foundation" sammelt in seinem Register Daten über an LGMD2C erkrankte Patienten (Deficit Gamma-sarkoglykan). Diese Anmeldung kann on line unter dem hier unten angeführten Link erfolgen. Dieselbe erfolgt in 3 Teilen und dauert zirka 15 Minuten. Die Antworten werden sehr nützlich sein für die Analyse der variablen Progression



dieser Krankheit und der anderen Eigenschaften der LGMD2C. Es wird geraten, das Formular in allen Teilen auszufüllen, auch wenn einige Fragen nicht pflichtig sind.

[http://www.kurtpeterfoundation.org/patient\\_registry](http://www.kurtpeterfoundation.org/patient_registry)

---

### **Poster der GFB Onlus am europäischen Kongress über seltene Krankheiten ECRD2014 und am internationalen Kongress über neuromuskuläre Krankheiten ICNMD2014.**

Die GFB ONLUS wird ein Poster im elektronischen Format am Europäischen Kongress über seltene Krankheiten ECRD2014 vorstellen, der am 8.-9.-10. Mai stattfindet, wobei die letzten Resultate über die Sarkoglykanopatie dargestellt werden. Vom 7. bis zum 10. Juli wird die Forscherin Bonetti Paola, Mitglied des wissenschaftlichen Ausschusses der GFB Onlus, das Poster der Gruppe in Nice, beim Internationalen Kongress der Neuromuskulären Krankheiten ICNMD2014 vorstellen.

<http://www.rare-diseases.eu/> <http://icnmd2014.org/en/>

---

## **Die GFB ONLUS hat sich beim Centro Nazionale Malattie Rare eingeschrieben**

Die GFB ONLUS hat sich diese Woche in das Verzeichnis der Patientenvereine eingeschrieben, beim Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare. Das Verzeichnis kann unter folgendem Link nachgeschlagen werden, unter Angabe der Bezeichnung der Krankheit oder der Region, wo der Verein seinen Sitz hat.

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/asso/as01.asp>

---

**ERSTES INTERNATIONALES TREFFEN GFB: 19. APRIL 2013**

Das **erste nationale Treffen der GFB** findet am Freitag, dem 19. April 2013 in Mailand statt. Tema des Treffens ist:

#### SARKOGLYKANOPATIEN: WELCHE ZUKUNFT?

Die besten Fachleute aus aller Welt treffen sich, um die Gruppen über wissenschaftliche Forschungen und klinische Behandlung des Patienten, der an Sarkoglykanopatie und anderen Raupenkettendystrophien leidet, auf den letzten Stand zu bringen.

#### **Zur Teilnahme bzw. Hotelreservierung melde dich durch on-line-Formular an!**

Das Treffen findet bei der Stiftung Filarete statt, wo sich Familien, Ärzte, Therapeuten und Studenten auseinandersetzen und die eigenen Erfahrungen mit den besten Forscher auf dem Gebiet der Sarkoglykanopatie und Raupenkettendystrophien austauschen können. Die Referenten sind: Jerry Mendell, Louise Rodino-Klapac, Vincenzo Nigro, Pascal laforet, Isabelle Richard, Massimiliano Cerletti, Saverio Tedesco, Doriana Sandonà, Gian Maria Fimia, Angela Berardinelli, Paolo Banfi, Giacomo Comi, Claudio Semplicini, Robert Pleticha. Bei der Gelegenheiten werden auch bei der dritten Sitzung Alltagsprobleme von einigen Familienangehörigen angesprochen.

Das Ziel des Treffens besteht darin, die wissenschaftlichen Kenntnisse über Sarkoglykanen zu verbreiten, Interessen und Mitarbeit auf diesem Gebiet zu fördern und Gesamtstrategien auszuarbeiten. Das Treffen soll ein Ansatz sein, damit alle, die auf diesem Gebiet arbeiten, die Möglichkeit haben können, sich mit dem Problem auseinanderzusetzen. In den nächsten Jahren soll ein internationales Network über Sarkoglykanen geschaffen werden, d.h. ein Netz von Leuten aus der ganzen Welt, die sich mit diesen Krankheiten beschäftigen und Gesamtprojekte auf die Beine bringen können.

[http://beta-sarkoglykanopatie.de/index.php?option=com\\_content&view=article&id=74&Itemid=75](http://beta-sarkoglykanopatie.de/index.php?option=com_content&view=article&id=74&Itemid=75)

## **POSTER ÜBER DIE LGMD2E AUF DEM AMERICAN ACADEMY OF NEUROLOGY – KONGRESS IN KALIFORNIEN**

Dr. Semplicini Claudio, von der Università degli Studi von Padua, wird ein Poster über die LGMD2E beim American Academy of Neurology – Kongress vorstellen, der vom 16. bis zum 23. März in San Diego (Kalifornien) stattfinden wird, wo einige Daten über die Forschung der Beta-Sarkoglykanopatie wiedergegeben werden, die an der Universität Padua im Gange ist, dank der Mitarbeit mit einigen Forschungsteams bei dem Institut für Miologie von Paris und der Universität Copenhagen. Frau Doktor Pegoraro Elena ist die Referentin für das Projekt in Italien, Doktor Pascal Laforet ist Referent für Frankreich und Doktor John Vissing für Dänemark.

Ziel des Projekts ist die Forschung der klinischen Entwicklung der Beta- Sarkoglykanopatie bzw. LGMD2E bei zirka dreissig Patienten, die sich ein Jahr lang Untersuchungen unterziehen werden, um die Herz – Atmungs und Muskelsituation zu bewerten.

## **GFB und die "im Portal ORPHA.NET EINGESTECKT**

Wir sind sehr erfreut, dass unsere Website in das Portal Orpha.net, das europäische Portal für seltene Krankheiten, in 6 Sprachen übersetzt wurde eingelegt.

---

## **19. April: Erstes Nationaltreffen der Familienmitglieder Beta-Sarcoglykanopatie**

### **SARCOGLYKANOPATIEN: WELCHE ZUKUNFT?**

Sarcoglykanopatie und Raupenkettendystrophien: wissenschaftliche Forschung und klinische Aspekte

Die GFB lädt Sie zum ersten nationalen Treffen der Familiengruppe Beta-sarcoglykanopatie ein, das am Freitag, dem 19. April 2013 in Mailand stattfinden wird. Behandelt werden verschiedene Themen, die die wissenschaftliche Forschung und die klinischen Aspekte der Raupenkettendystrophie betreffen. Die Vorträge erfolgen hauptsächlich in italienischer Sprache; eine Simultanübersetzung ins Englische und eine Streamingübertragung sind auch wahrscheinlich vorgesehen. Den nächsten Newslettern wird das endgültige Programm sowie ein Anmeldeformular beigelegt.

Weitere Auskünfte bekommen Sie unter:

[http://beta-sarkoglykanopatie.de/index.php?option=com\\_content&view=article&id=74&Itemid=75](http://beta-sarkoglykanopatie.de/index.php?option=com_content&view=article&id=74&Itemid=75)

Zahlreiche Referenten werden erwartet, darunter:

ü **Jerry R. Mendell**, MD Professor of Pediatrics and Neurology

Director, Center for Gene Therapy

Director, Paul D. Wellstone Cooperative Muscular Dystrophy Research Center

The Research Institute at Nationwide Children's Hospital, Columbus Ohio USA

ü **Lousie Rodino-Klapac**, Center for Gene Therapy Principal Investigator

Neuromuscular Disorders Principal Investigator

The Research Institute at Nationwide Children's Hospital, Columbus Ohio USA

ü **Massimiliano Cerletti**, Group Leader

Principal Investigator/Muscle Stem Cell Unit

Progenitor Labs Ltd (GlaxoSmithKline)

London BioScience Innovation Centre London, United Kingdom

PhD Principal Investigator Harvard-GlaxoSmithKline Skeletal Muscle Program

Department of Stem Cell and Regenerative Biology

Harvard University and Harvard Stem Cell Institute Cambridge, MA USA

ü **Robert Pleticha**, Online Patient Communities Manager, EURORDIS (rareconnect)

ü **Saverio Tedesco**, Senior Research Associate

Cell & Developmental Biology, Div of Biosciences, Faculty of Life Sciences

University College London, London, United Kingdom

ü **Anna Ambrosini**, Research Program Manager

Fondazione Telethon, Milano

ü **Giacomo Comi**, Dipartimento di fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti, università di Milano

ü **Doriana Sandonà**, Facoltà: Medicina e Chirurgia

Gruppo di ricerca: ER processing of skeletal muscle membrane proteins, dipartimento di scienze biomediche, università di Padova

ü **Claudio Semplicini**, dipartimento di neuroscienze, università di Padova

ü **Gian Maria Fimia** Ph.D. Cell Biology Laboratory, National Institute for Infectious Diseases, Lazzaro Spallanzani IRCCS Roma



## **AB NOVEMBER ZÄHLT DIE GFB ZU DEN MITGLIEDERN DER 'ALLIANCE TREAT-NMD'**

<http://www.treat-nmd.eu/about/membership/organizations/>

---

## **O.Ma.R HAT EINE NACHRICHT DER GFB VERÖFFENTLICHT**

O.mA.R (Osservatorio malattie rare) hat am 29. November 2012 die Nachricht veröffentlicht: "Betasarkoglykanopatie, die Gruppe der Familien GFB, sucht andere italienische Patienten, die an dieser Pathologie leiden"

<http://www.osservatoriomalattierare.it/storie/3257-beta-sarcogliacanopatie-il-gruppo-dei-familiari-gfb-cerca-altri-pazienti-italiani-affetti-da-questa-patologia>

---

## **FORSCHUNG DER GENISCHEN THERAPIE FUER DIE LGMD2E STARTET**

Es hat sich bei dem Research Institute at Nationwide Children's Hospital in Columbus Ohio die Forschung für die genische Therapie für die Pflege der Dystrophie der Raupenkette Typ 2E (Mangel von Beta-Sarkoglykan) bzw. LGMD2E angebahnt, von der wir vor einigen Monaten berichtet haben.

Noch bevor sie die nötige Finanzierung für die Entwicklung der ersten Phase bekommen hatten, haben Dr. J.R. Mendell und Dr. L. Rodini Kaplac mit ihrer Arbeit angefangen. Die zu befolgende wissenschaftliche Bahn gründet auf deren Erfahrungen, die sie durch ein ähnliches Forschungsprojekt für die Pflege, durch die genische Therapie der Dystrophie der Raupenkette Typ 2D (Mangel des Alpha-Glykans), gesammelt haben.

Es soll unterstrichen werden, dass obengenannte Forschung, soviel wir wissen, stellt heute das wichtigste wissenschaftliche Projekt der Welt dar, das sich völlig und ausschliesslich auf die Forschung für die Pflege der Dystrophie der Raupenkette aus Mangel an Beta-sarkoglykan richtet. Als solches hat es für uns eine grosse Bedeutung und stellt einen wichtigen Fortschritt auf dem Weg dar, um eine immer grössere Aufmerksamkeit für die Pathologie unserer Kinder zu gewinnen. Das Projekt kann also als ein Preis für unsere bisherigen Anstrengungen betrachtet werden, abgesehen von dessen Ergebnissen und Anwendungen.

Doktor Massimiliano Cerletti, Mitglied unseres ärztlich-wissenschaftlichen Ausschusses, hat sich uns zur Verfügung gestellt, um aufmerksam der Tätigkeit von Dr. Mendell und dessen Arbeitsgruppe zu folgen. Im November wird er beim Forschungslabor in Columbus sein, um die

obengennante Forschung zu besprechen.

Wer ausführlichere Auskünfte zum Thema bekommen möchte, kann sich gerne mit uns in Verbindung setzen unter unserer E-mail- Adresse: [info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it)

---

### **FORSCHUNG UEBER LGMD2E BEIM ZIVILKRANKENHAUS VON PADUA**

In diesen Tagen beginnt beim Zivilkrankenhaus von Padua eine einjährige Forschung über die Beta-Sarkoglykanopathien, in Mitarbeit mit einigen Forschungsteams beim Institut von Miologie in Paris und der Copenhagener Universität. Professorin Elena Pegoraro ist die Referentin in Italien für dieses Projekt. Dr. Pascal Laforet ist Referent für Frankreich und Dr. John Vissing für Dänemark.

Ziel des Projekts ist die Forschung der klinischen Entwicklung der Beta-Sarkoglykanopathien bzw. LGMD2E in etwa dreissig Patienten, die ein Jahr lang einigen Untersuchungen unterzogen werden, um die Herz-Atmungs-und Muskellage zu bewerten.

Einige Patienten des GFB werden an dieser Forschung teilnehmen. Weitere Auskünfte

bekommen Sie gerne unter Telefonnummer +393280075986.

---

## **EIN MEDIKAMENT GENISCHER THERAPIE MIT VIRUS ADEN ASSOZIAT**

Die europäische Medikamentenagentur hat gemeldet, dass ihr Komitee für Medikamente für menschliche Anwendung (CHMP) den Antrag zur Genehmigung zur Absetzung der Glybera in der EU eingereicht hat.

[http://www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library)

[/Press\\_release/2012/07/WC500130146.pdf](#)

<http://www.medicalnewstoday.com/articles/248102.php>

[http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/news\\_and\\_events](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/news_and_events)

[/news/2012/07/news\\_detail\\_001574.jsp&mid=WC0b01ac058004d5c1](/news/2012/07/news_detail_001574.jsp&mid=WC0b01ac058004d5c1)

---

**“MIRACLE FOR THREE”**

Diese Web-Site erzählt die Geschichte einer pakistanischen Familie mit drei Kindern, die an Sarkoglykanopatie leiden.

<http://miracleforthree.com/>

---

## **EINE FORSCHUNG UEBER LGMD2C AM GENETHON-INSTITUT IN PARIS**

Wichtiger Vortrag über die Gamma-Sarkoglykanopathien auf dem ESGCT (European Society of Gene and Cell Therapy)- Kongress in Versailles vom 28. zum 29. Oktober 2012 (Seite 46):

Monitoring by serum miRNA of a gene transfer treatment in a g-sarcoglycanopathy mouse model

David Israeli, Généthon, Evry

<http://www.esgct.eu/images/pdfs/final%20program.pdf>

---

## **GFB HAT AM WORKSHOP “RARE DESEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES” TEILGENOMMEN**

GFB hat am internationalen Kongress über Register der seltenen Krankheiten und der ‘orphan Drugs’, vom EPIRARE in Rom veranstaltet, am 8. und 9. Oktober 2012 teilgenommen.

<http://www.epirare.eu/meet/20121008.html>

---

## **POLL EPIRARE REGISTERS ON PATIENTS IS ON-LINE**

It's online the poll Eurordis for all the patients who need to express their views and expectations on the records of rare diseases patients. There are still some weeks to fill it in. Please, anyone who has a rare disease fill it in as soon as possible.

<http://www.osservatoriomalattierare.it/attualita/2887-malattie-rare-partecipa-al-sondaggio-di-eurordis-sui-registri-delle-patologie>