

**IL PROGETTO DI TERAPIA GENICA**

**FINANZIATO DAL GFB ONLUS**

[Leggi tutto](#)

[ISCRIVITI AL REGISTRO PAZIENTI DEL GFB](#)

---

**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 è in fase di sviluppo per il trattamento della LGMD2E (nota anche come beta-sarcoglicanopatia e LGMDR4), una devastante malattia neuromuscolare monogenica causata dalla mancanza di proteine ββ beta-sarcoglicane. SRP-9003 è un costrutto genico che trasduce il muscolo scheletrico e cardiaco, fornendo un gene che codifica per la proteina beta-sarcoglicano a tutta lunghezza, la cui assenza è l'unica causa della degenerazione progressiva e una durata della vita ridotta caratterizzata dalla malattia. "Attualmente non ci sono trattamenti approvati per le persone con LGMD2E, una malattia che causa una disabilità significativa nei bambini e spesso porta a una mortalità precoce.

**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 di gene terapia, 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 S  
**RP-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), time-to-rise, quattro -scale in salita, prova di camminata di 100 metri e prova di camminata di 10 metri. 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 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.

[leggi tutto](#)

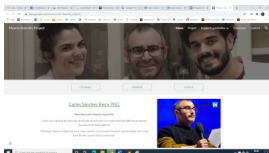
---

**DIVERSITA' MUSCOLARI: il progetto di Carles Sanchez Riera**

Carles Sanchez Riera sta iniziando un interessante progetto sulle distrofie muscolari dei cingoli, dal titolo "Diversità Muscolari", presso l'università La Sapienza di Roma.

Affetto lui stesso da distrofia dei cingoli, il suo obiettivo è fare luce sulle differenze muscolari nel medesimo soggetto: "Non tutto è bianco o nero, ci sono muscoli del nostro corpo che funzionano, potrebbero essere la chiave per affrontare queste malattie"

<https://www.diversitamuscolare.it/>



## SETTIMA PUNTATA A RAI PARLAMENTO- SPAZIO LIBERO DI GFB

Il GFB torna a Rai Parlamento, il 24 luglio su Rai3 è stata trasmessa la settima puntata dedicata a GFB di Spazio Libero, dal titolo "Beta-sarcoglicanopatie: la ricerca e la telemedicina"

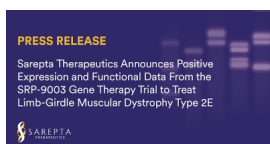
[Guarda il video](#)



### **SAREPTA THERAPEUTICS HA PUBBLICATO RISULTATI MOLTO POSITIVI PER LA LGMD2E**

8 Giugno 2020 - Sarepta Therapeutics ha annunciato dati positivi per il trial di terapia genica SRP-9003 per il trattamento della distrofia dei cingoli di tipo 2E. Nel comunicato sono riportati dati positivi a 3 mesi di trattamento ad alto dosaggio. Inoltre nei pazienti trattati a basso dosaggio ci sono ancora miglioramenti anche dopo i 9 mesi di trattamento.

[comunicato stampa](#)





Altri comunicati stampa:

[New data gives hope for Limb Girdle Muscular Dystrophy gene therapy](#) - Patient Worthy

[SRP-9003 gene therapy for LGMD2E shows benefits after 1 year](#) - Muscular dystrophy news today

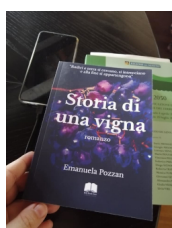
---

## **STORIE DI UNA VIGNA: il libro di Emanuela Pozzan**

Romanzo ben scritto, racconta di storia e tradizioni popolari e contadine, sapori e situazioni ormai purtroppo in molti casi perdute. L'amore per la campagna, la sua vita e la natura, Complimenti a Emanuela Pozzan, membro del GFB, libro scritto molto bene e senza tralasciare

dettagli, e particolari!! L'aggiunta delle ricette di cucina popolare poi sono veramente il Top!!  
Penso farà piacere a molti!!!

[Lo trovate su amazon a 11,39 €](#)



## **DIECI ANNI FA IL GFB ONLUS HA PUBBLICATO LA SUA PRIMA NEWSLETTER**

Quest'anno è il decimo anno che GFB invia la sua newsletter periodica. Complessivamente in questi anni sono state inviate 45 newsletter in italiano, 17 in inglese, 11 in tedesco.

Dieci anni fa nasceva il sito [www.gfbonlus.it](http://www.gfbonlus.it) e la sua newsletter, tre anni più tardi il 28 febbraio 2013 si costituiva ufficialmente la nostra associazione.

[Archivio newsletter](#)

## DOCUMENTI RELATIVI ALL'EMERGENZA COVID-19

### PER LA COMUNITA' DI DISTROFIA MUSCOLARE

#### DALLA SPEAK FOUNDATION:

Nel sito web della Speak Foundation [www.thespeakfoundation.com](http://www.thespeakfoundation.com) potete trovare:

- COVID-19 Advocacy Letter for Individuals with MD - lettera di patrocinio sull'emergenza Covid-19 per gli individui con DM

- Advocacy Letter to Healthcare Providers - lettera di patrocinio ai fornitori di servizi sanitari

- COVID-19 Preparedness Checklist - È estremamente importante che tu raccolga le seguenti informazioni e le abbia disponibili se dovessi ammalarti di COVID-19. Dovresti anche assicurarti che i tuoi familiari e tutti i caregiver sappiano dove sono conservate queste informazioni nel caso in cui richiedessi di andare in ospedale per problemi di salute legati a COVID-19. Conservale in un luogo sicuro e facilmente accessibile.

## DA EURORDIS

Nel sito web Eurordis <https://www.eurordis.org/content/eurordis-press-releases> potete trovare:

- E [URORDISstatement COVID19Triage](#) - EURORDIS (Malattie rare d'Europa) vorrebbe portare con urgente attenzione le preoccupazioni e le esigenze delle persone che vivono con una malattia rara, delle loro famiglie e dei loro caregiver durante la crisi COVID-19. Attraverso questa lettera aperta, imploriamo i responsabili politici e le autorità in Europa e nel mondo di agire per proteggere le persone affette da una malattia rara dall'essere ancora più vulnerabili

durante questa crisi.

---

**DALL'ASSOCIAZIONE PARENT PROJECT:**

**15 COSE CHE SAPPIAMO FINORA SUL COVID-19**

## PER LE PERSONE AFFETTE DA DMD/BMD

Sabato 14 marzo si è tenuto un webinar organizzato dalla World Duchenne Organization, in lingua inglese, intitolato “*Covid-19 and Duchenne Muscular Dystrophy*” e dedicato ad approfondire alcune tematiche legate alla prevenzione del Covid-19 per le persone che convivono con la DMD.

Ulteriori informazioni al link: [http://parentproject.it/2020/03/20/15-cose-che-sappiamo-finora-su-l-covid-19-per-le-persone-affette-da-dmd-bmd/?fbclid=IwAR0j\\_fT7zMjrJHDqwpVpWWUWrg78\\_fq\\_uQK34j9\\_Qcl2IRcoF2fHGnmhuQc](http://parentproject.it/2020/03/20/15-cose-che-sappiamo-finora-su-l-covid-19-per-le-persone-affette-da-dmd-bmd/?fbclid=IwAR0j_fT7zMjrJHDqwpVpWWUWrg78_fq_uQK34j9_Qcl2IRcoF2fHGnmhuQc)

## **AGEVOLAZIONI PREVISTE PER LE PERSONE CON DISABILITÀ**

### **E IL LORO FAMILIARI DAL DECRETO “CURA ITALIA”**

Quali sono le agevolazioni previste per le persone con disabilità e il loro familiari dal decreto "Cura Italia"? Il punto della situazione con Carlo Giacobini del Centro per la documentazione legislativa di UILDM.

L'emergenza di queste settimane ha spinto il Governo a predisporre una serie di norme per contenere il contagio e per sostenere il disagio di molti cittadini. Alcune di queste misure riguardano anche le persone con disabilità e i loro familiari. L'obiettivo di tutte le misure è favorire e supportare la permanenza a casa propria, con il ricorso a ferie, congedi e permessi e, successivamente, con la chiusura di molte attività produttive e di servizio.

<https://www.uildm.org/cura-italia-covid-19-e-persone-con-disabilit%C3%A0>



---

## AUMENTANO I REFERENTI TERRITORIALI DEL GFB

In questi ultimi mesi sono arrivati **nuovi referenti territoriali per il GFB**. I referenti territoriali hanno

l'incarico di:

- conoscere i servizi per i disabili disponibili nella loro provincia,
- organizzare o seguire eventi organizzati per il GFB sul loro territorio,

- partecipare ad altri eventi del loro territorio,
- conoscere e informare le famiglie di quella provincia sulle attività del GFB e sulla disabilità in generale,
- riferire le varie problematiche riscontrate nella propria regione alla direzione nazionale del GFB.

I referenti territoriali che si sono aggiunti sono:

### ITALIA

Provincia di FOGGIA Nazaria Biccari

Provincia di GORIZIA Coradduzza Renato

### ESTERO

**Usa** North Carolina **Bordeaux Amy**

Argentina Evangelina Raquel Garcia Bavo

Il GFB ha ora 22 referenti in Italia e 4 all'estero. Si può visualizzare l'elenco completo dei referenti territoriali sul sito del GFB al link:

[http://beta-sarkoglykanopatie.de/index.php?option=com\\_content&view=article&id=88&Itemid=7](http://beta-sarkoglykanopatie.de/index.php?option=com_content&view=article&id=88&Itemid=7)

[7](#)

Si cercano nuovi referenti territoriali per le zone non ancora inserite nell'elenco, **potete inviare la vostra disponibilità a [info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it)**

.

---

## LE STORIE DEI PAZIENTI

Sul sito del GFB trovate la sezione “**Malati, familiari, medici, volontari raccontano la loro esperienza**”. E' una raccolta iniziata nel 2013 delle storie dei pazienti e delle famiglie del GFB. Di seguito sono riportate le storie di 3 pazienti pubblicate recentemente.

[Qui tutti gli altri racconti](#)

Potete inviare altre testimonianze da pubblicare a [info@beta-sarcoglicanopatie.it](mailto:info@beta-sarcoglicanopatie.it) .

---

**INDIPENDENZA E' SAPERSI MISURARE CON SE STESSI**

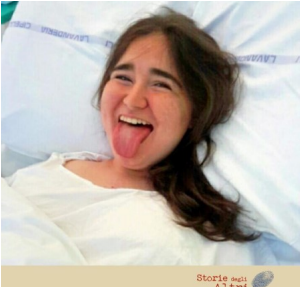
Marta Migliosi da pochi mesi è diventata consigliere nazionale UILDM. A lei è stata affidata una delega importante, quella al Gruppo Giovani. Uno dei temi a cui tiene in modo particolare è la Vita Indipendente, un progetto che ancora non è conosciuto a fondo da tante persone con disabilità. In questa intervista racconta il suo percorso e .....

[Leggi tutto](#)



## **DISTROFIA E ICTUS: "Ma ora mi laureo"**

Lei è Alessia. Nasce a Istrana, Treviso, nel 1992. È una bambina vivace, sorridente. Ha 4 anni. Qualcosa non va, il padre e la madre la portano dai medici. Il responso è una mazzata. Distrofia muscolare. I genitori .....



[33365 SUPPORTERS](#) [2018](#) [2017](#) [2016](#) [2015](#) [2014](#) [2013](#) [1st Story Article](#) [802616](#) [16](#)