

GFB, DAL PROGETTO DI TERAPIA GENICA ALLO STUDIO INTERNAZIONALE QUALITY, NUOVI ORIZZONTI PER LE SARCOGLICANOPATIE

CHI SIAMO

Da 11 anni GFB si occupa dei pazienti affetti da distrofia dei cingoli di tipo 2C/R5-2D/R3-2E/R4 (alfa, beta e gamma-sarcoglicanopatia) e della ricerca scientifica nel settore. Il presidente e fondatore di GFB è Beatrice Vola. www.gfbonlus.it

BACKGROUND

Fino al 2010 la distrofia dei cingoli LGMD2E o LGMDR4 era considerata una patologia negletta, a significare una completa assenza di ricerca scientifica sulla malattia. Non esistevano associazioni dedicate a questa malattia e pochi erano gli studi clinici sui pazienti.

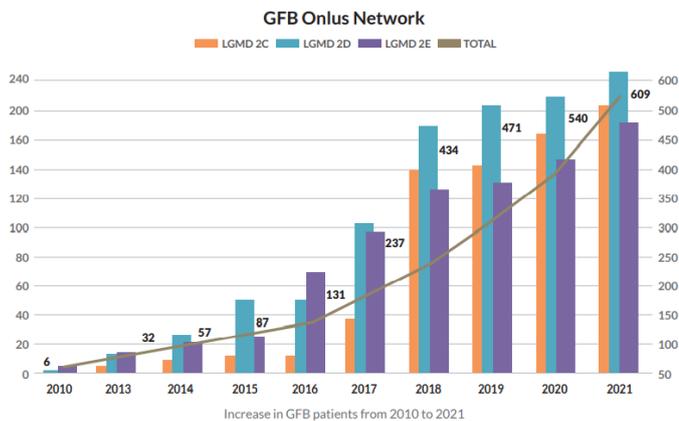
Attualmente esiste un progetto di ricerca scientifica per la LGMD2E o LGMDR4, basato sulla terapia genica, e attualmente è in corso il primo trial clinico sui pazienti, condotto da Sarepta Therapeutics (SRP-9003). GFB ha finanziato tutta la parte preclinica del progetto.

La struttura del trial si può visionare su [clinicaltrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03652259?cond=lgmd2e&draw=2&rank=2) al seguente link: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03652259?cond=lgmd2e&draw=2&rank=2>

Non esistono registri pazienti completi per la LGMD2E o LGMDR4 e le altre forme di distrofia dei cingoli 2D o LGMDR3 e 2C o LGMDR5. Quest'anno è stato avviato in Italia un registro per le LGMD.

Altri studi di terapia genica sono in corso per la LGMD2D o LGMDR3 e 2C o LGMDR5 e presto dovrebbero partire i trial clinici di fase 1. Ulteriori informazioni sono pubblicate sul sito di GFB al link: <http://www.beta-sarcoglicanopathy.org/scientific-research.html>

Attualmente GFB resta ancora l'unica organizzazione esistente dedicata alla LGMD2E o LGMDR4. In questi 11 anni GFB si è impegnato nella ricerca di altre famiglie colpite da queste malattie e attualmente è in contatto con oltre 600 pazienti, sparsi in tutto il mondo e in vari gruppi.



LO STUDIO DI STORIA NATURALE PER LA LGMD2E/R4

Dal 2018 GFB ha avviato uno studio di storia naturale sui pazienti italiani affetti da Sarcoglicanopatia. Lo studio è stato pubblicato il giorno 1 luglio 2021 sulla rivista *Frontiers in Neurology*.

Titolo: Clinical Determinants of Disease Progression in Patients with Beta-sarcoglycan Gene Mutations.

Autori: Giulia Marchetti, IRCCS Foundation Maggiore Policlinico Hospital: Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
Luca Valenti, University of Milan: Università degli Studi di Milano
Yvan Torrente, University of Milan: Università degli Studi di Milano

IL PROGETTO QUALITY

Il progetto QUALITY è promosso dall'organizzazione GFB, per strutturare i dati dei pazienti internazionali raccolti negli anni passati, studiare la qualità di vita dei pazienti, favorire la partecipazione dei pazienti a studi di storia naturale e trial clinici.

OBIETTIVI DEL PROGETTO QUALITY

- Strutturare i dati dei pazienti del GFB
- Studiare la qualità di vita dei pazienti
- Studiare l'impatto delle nuove terapie sulla qualità di vita
- Studiare i pazienti affetti da LGMD2E o LGMDR4, LGMD2C o LGMDR5 e 2D o LGMDR3.
- favorire l'accesso dei pazienti ad eventuali studi di storia naturale e trial clinici.

PARTECIPANTI

- Pazienti del GFB, di gruppi internazionali, di associazioni in Europa, USA e internazionali

Coordina il Progetto Quality il prof. Yvan Torrente, Policlinico di Milano e Università di Milano, Italia. Possono partecipare altri centri clinici in Europa e internazionali.

Il reclutamento è aperto fino alla fine del 2022.

PROGETTO QUALITY

Un censimento globale per le LGMD 2C/R5, 2D/R3, 2E/R4



30 Italia	2 India	1 Giappone
16 Iran	2 Germania	1 Malta
11 USA	1 Pakistan	1 Grecia
9 Turchia	1 Svizzera	1 Algeria
8 Tunisia	1 Danimarca	1 Nigeria
8 Spagna	1 Ungheria	1 Finlandia
5 Russia	1 Palestina	1 Ucraina
3 Norvegia	1 Regno Unito	1 Brasile
3 Canada	1 Sud Africa	1 Portogallo
3 Francia	1 Serbia	1 Colombia
2 Argentina	1 Siria	

121 questionari compilati

I questionari hanno già viaggiato in 32 paesi

Non restare solo, unisciti a noi.
Scrivi a info@beta-sarcoglicanopatie.it

www.gfbonus.it



PROGETTO QUALITY

Un censimento globale per le LGMD 2C/R5, 2D/R3, 2E/R4

GFB ringrazia l'associazione Neuromuscolare Iran NMI per lo straordinario contributo profuso per il progetto Quality

iscriviti inviando una mail a info@beta-sarcoglicanopatie.it



Sayed Jafar Seyedi

Presidente NMI, Associazione Neuromuscolare Iran

Hai un'associazione di LGMD? Partecipa anche tu!

Scrivi a info@beta-sarcoglicanopatie.it

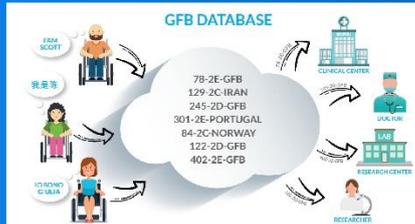
QUESTIONARI

Nel questionario saranno presenti quesiti relativi alle seguenti aree tematiche:

- Informazioni generali
- Mobilità
- Svolgimento attività quotidiane
- Fatica nel compiere azioni quotidiane
- Disturbi del sonno
- Benessere psicologico

PROGETTO QUALITY

Un censimento globale per le LGMD 2C/R5, 2D/R3, 2E/R4



Puoi ancora partecipare anche tu. È facile, lo compili a casa tua. Scrivi a info@beta-sarcoglicanopatie.it

www.gfbonus.it



RAGGIUNTA QUOTA

100

QUESTIONARI COMPILATI

Questa settimana è stato compilato il 100° questionario del Progetto Quality, i questionari hanno viaggiato attraverso 27 paesi europei, asiatici, americani e africani.

Sono già oltre 300 le adesioni al Progetto Quality

www.gfbonus.it

LINEA DEL TEMPO

Nel 2021 è stato somministrato il primo questionario ai pazienti affetti da LGMD2C-2D-2E (o LGMDR5-LGMDR3-LGMDR4). Negli anni successivi verranno somministrati altri questionari di aggiornamento, per studiare l'evoluzione della patologia. Si prevede di somministrare il questionario almeno ogni 6 mesi.

PROGETTO QUALITY

Un censimento globale per le LGMD 2C/R5, 2D/R3, 2E/R4

La seconda fase del Progetto Quality è iniziata

Chiediamo a tutti i pazienti di compilare il secondo form del progetto Quality

A distanza di 6 mesi dal primo

Puoi ancora partecipare anche tu. È facile, lo compili a casa tua. Scrivi a info@beta-sarcoglicanopatie.it

www.gfbonus.it




Il progetto Quality avrà una durata di almeno 3 anni e i questionari verranno ripetuti ogni 6 mesi.

Osserveremo la progressione della malattia nei pazienti nel tempo, per studiare l'impatto delle nuove terapie.

www.gfbonus.it

RIMBORSI

E' prevista la possibilità di assegnare un finanziamento ai centri clinici che parteciperanno.

PUBBLICAZIONE

Tutti i dati saranno raccolti col consenso informato dei pazienti. Verranno rielaborati a livello statistico e pubblicati su una rivista scientifica del settore. Nella pubblicazione saranno citate tutte le associazioni e i centri clinici che avranno partecipato allo studio.

COME ADERIRE AL PROGETTO QUALITY

Inviare una email a info@beta-sarcoglicanopatie.it Per ulteriori informazioni è possibile fissare una videochiamata Zoom con lo Staff del progetto Quality.

FINANZIATORI

Il progetto è interamente finanziato da GFB.