

NEWSLETTER NR. 4 – NOVEMBER 2012

FORSCHUNG DER GENISCHEN THERAPIE FÜR 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

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/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/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-eu-rordis-sui-registri-delle-patologie>