

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

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

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 Sphingolipidosen 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>