

Nella foto Anna Cereseto del Dipartimento di Biologia cellulare, computazionale e integrata dell'Università di Trento che ha coordinato il lavoro (Foto UniTrento)

Una terapia genetica per la fibrosi cistica

La fibrosi cistica è una delle malattie genetiche più frequenti, conosciute e studiate. Colpisce oltre 100mila persone in tutto il mondo e riduce l'aspettativa di vita soprattutto a causa di problemi polmonari e respiratori.

Nel corso degli anni la ricerca scientifica ha portato a sviluppare diverse terapie farmacologiche per questa malattia. Uno studio coordinato dall'Università di Trento ora segna una svolta. Individua, infatti, una terapia genetica per le persone in cui la fibrosi cistica è determinata da una specifica mutazione e per le quali finora non c'era alcuna soluzione. Sono circa il 10% di tutte quelle nate. I risultati aprono prospettive ulteriori perché potrebbero rappresentare una cura definitiva anche per quei pazienti e quelle pazienti con fibrosi cistica che attualmente dipendono da farmaci.

A entrare nei dettagli è un articolo appena pubblicato sulla rivista scientifica "Science Translational Medicine". Il lavoro è coordinato da Anna Cereseto in collaborazione con Alessandro Umbach dell'Università di Trento, co-corresponding authors.

L'articolo, si focalizza sulla mutazione 1717-IG>A e sullo sviluppo di una strategia genetica a base di RNA messaggero che consente di correggere in modo efficace e definitivo la mutazione responsabile della fibrosi cistica che non risponde ad alcune delle terapie farmacologiche disponibili.

«Abbiamo sviluppato una terapia genica per riparare una mutazione che causa la fibrosi cistica, finora priva di cure. Riuarda il 10% delle persone colpite. È una mutazione che non consente alle persone di produrre quella proteina (Cf-

gano, che compromette diversi apparati dell'organismo, e in cui la malattia polmonare rappresenta la principale causa di mortalità», spiega Anna Cereseto del Dipartimento di Biologia cellulare, computazionale e integrata dell'Università di Trento. Riprende: «Abbiamo messo a punto una tecnologia di editing genomico a base di Rna messaggero. È una strategia che consente di correggere in modo efficace e definitivo la mutazione del Dna responsabile della fibrosi cistica che non risponde alle attuali terapie farmacologiche. Andiamo a riparare quel singolo "mattoncino difettoso" all'interno del gene Cfr,

In questa fase di ricerca pre-clinica, la terapia è stata testata. «Per verificare l'efficacia della correzione funzionale abbiamo collaborato con l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli - Napoli per le cellule di epitelio polmonare, il tessuto che riveste le vie aeree e gli alveoli, di pazienti. E con la KU Lovanio, in Belgio, per gli organoidi intestinali, modelli tridimensionali in miniatura dell'intestino, derivati da cellule di pazienti».

I risultati dello studio aprono, inoltre, nuove prospettive di cura definitiva anche per quei pazienti con fibrosi cistica che attualmente dipendono da farmaci.

