Fondazione Ricerca
Fibrosi Cistica - Onlus
www.fibrosicisticaricerca.it

23-24 maggio 2015: c/o CUM – via Bacilieri 1/A – San Massimo, Verona

XIII Seminario di Primavera

Gli orizzonti del gene CFTR: vicini alla cura della proteina mutata. Tutto quello che di nuovo si è scoperto sulla fibrosi cistica (FC)

La nuova edizione di questo tradizionale incontro scientifico-divulgativo organizzato dalla Fondazione Ricerca FC, anche quest'anno adotterà la formula della relazione tenuta dall'esperto e la successiva discussione attraverso le domande poste dal pubblico, composto da genitori, volontari, professionisti. Al termine dell'incontro scientifico è previsto invece il Raduno Nazionale delle 130 Delegazioni e Gruppi di Volontari all'opera su tutto il territorio nazionale. Durante l'incontro, cui prenderanno parte il Presidente Vittoriano Faganelli e il Vicepresidente Matteo Marzotto, verrà resa nota una nuova importante iniziativa di fundraising, realizzata in collaborazione con la Banca Popolare di Vicenza (vedi altro comunicato stampa allegato)

Verona - "*Possiamo affermare di essere giunti a un punto di svolta e, alla luce dei promettenti risultati emersi, sembra possibile individuare un intervento radicale nei confronti della fibrosi cistica. La prima fase del progetto Task Force for Cystic Fibrosis, tra i nostri studi di punta, si è appena conclusa con ottimi risultati e siamo da poco entrati nella seconda fase. I progressi ci sono, il tempo della cura si avvicina.*" dichiara **Gianni Mastella, Direttore Scientifico della Fondazione che ha dato vita al XIII Seminario di Primavera per fare il punto sui progressi recenti e sviluppi futuri nella ricerca in fibrosi cistica -** *"I numerosi studi e le attività da noi promosse sono orientate a un unico obiettivo: far sì che la fibrosi cistica non sia più una malattia progressiva che accorcia la vita"*. E molti italiani sembrano averlo capito decidendo di dare il proprio 5xmille, proprio a questa Fondazione, che nel giro di pochi anni è balzata al 42° *posto* nella lista delle 35.494 onlus della stessa categoria che hanno concorso alla sottoscrizione del 5x1000. Con una crescita del 9% nell'importo rispetto all'anno passato e del 26% nell'arco di tre anni e con oltre 17 mila sostenitori. Un crescendo sorprendente che registra il superamento di altre importanti e storiche Fondazioni. Segno che l'informazione si sta sempre più diffondendo e che comincia ad esserci l'effettiva consapevolezza che questa grave malattia genetica si può sconfiggere, accanto alla consapevolezza che in Italia i portatori sani del gene mutato sono oltre due milioni e mezzo, ovvero una persona su 25, e che ogni coppia di portatori sani, ad ogni gravidanza, ha una probabilità su quattro di avere un figlio malato di FC.

La Fondazione, Agenzia Italiana per la Ricerca FC, riconosciuta dal MIUR come Ente Promotore dell'attività di ricerca scientifica, ha da anni imboccato una vera e propria via italiana della ricerca per la cura della FC, malattia che colpisce molti organi, in

particolare polmoni pancreas e porta all'impossibilità di respirare. Una malattia da cui ancora non si guarisce e contraddistinta da cure giornaliere pesanti e costose.

ALLA RICERCA DI NUOVI POTENZIATORI E CORRETTORI DELLA PROTEINA CFTR

Una via italiana scientifica che si sviluppa in parallelo rispetto agli studi statunitensi, che hanno portato ad individuare una molecola efficace e sicura nel ripristinare la funzione della proteina difettosa nei pazienti che hanno mutazioni più rare, quelle di classe III. Purtroppo a rendere così complessa la cura di questa malattia sono proprio le quasi 2 mila mutazioni che la caratterizzano. La più comune è la DF508, quella su cui si sta impegnando il progetto *Task force for Cystic Fibrosis* su cui la Fondazione ha investito un milione e 250 mila euro in tre anni, con l'obiettivo di scoprire una o più molecole adatte ad allo sviluppo di farmaci da testare sul malato. Coordinatore del progetto il dr Luis Galietta del Laboratorio di Genetica Molecolare, presso l'Istituto G. Gaslini, Genova, in sinergia con il dr Tiziano Bandiera dell'IIT di Genova. Al Seminario di Verona il dr. Galietta avrà modo di approfondire l'informazione su quello che la ricerca in Italia prepara per la mutazione DF508 (presente nel 70% dei malati): ci dirà come oggi si possano cercare i farmaci per la proteina mutata combinando le nuove conoscenze sulla struttura di CFTR con la tecnica dello *screening* di grandi banche di composti chimici. E che cosa si è capito dell'interazione fra potenziatore e correttore (così si chiamano i principi attivi capaci di recuperare e stimolare la proteina difettosa derivata dalla mutazione del gene), che può spiegare almeno in parte il modesto successo dei composti finora sperimentati, oltre a fornire importanti premesse per quelli futuri. Ci sarà inoltre occasione per capire quali sono i risultati del primo anno di lavoro del progetto strategico. Sono risultati ottenuti in tempi rapidi, grazie alla disponibilità di competenze di altissimo livello, e questo lascia ben sperare. La competizione internazionale è serrata, ma è ancora tutta aperta e la Fondazione vi partecipa con significative probabilità di successo.

IL PANORAMA DEGLI STUDI CLINICI SULLE TERAPIE MUTAZIONI MIRATE: A CHE PUNTO SIAMO

Mentre la prof Kris De Boeck ci dirà a che punto siamo in merito agli studi clinici sulle terapie mutazioni mirate (cioè rivolte specificamente ai pazienti che hanno quelle determinate mutazioni del gene CFTR e non altre). Alla scienziata che proviene dall'University Hospital Gasthuisberg, a Leuven, in Belgio ed è Presidente della Società Europea FC, la Fondazione ha chiesto di portare una visione complessiva degli ormai numerosi *trial* clinici svolti in questi anni sul campo. La Prof De Boeck è stata responsabile del *Clinical Trial Network*, la rete europea dei *trial* clinici che interagisce con l'analoga rete americana DTN (*Development Therapeutic Network*). Dopo quattro anni dal primo *trial* clinico con ivacaftor (per le rare mutazione di classe III), superata la fase dell'entusiasmo, si vuole capire, con l'aiuto di una tale esperta internazionale, quali siano i risultati più rilevanti e per quali mutazioni sono stati ottenuti. Ma si vuole anche cogliere l'occasione per riflettere su quali insegnamenti i *trial* hanno fornito dal punto di vista del

metodo, della numerosità, degli indicatori di efficacia. Conosceremo se sono spiegati tutti gli effetti del potenziatore ivacaftor (kalydeco il nome commerciale del farmaco) oppure se vi sono aree grigie ancora inesplorate.
Occorre anche dire che la compagnia produttrice del farmaco (*Vertex Pharmaceuticals)* agisce in pratica in regime di monopolio e può nascere il dubbio che la spinta ad occupare il mercato abbia portato a precorrere i tempi di applicazione di nuove proposte terapeutiche per i pazienti con mutazione DF508: è di questi giorni la pubblicazione di uno studio sulla terapia combinata di correttore+ potenziatore per i malati con doppia copia di mutazione DF508, di cui pur si discuterà nel Seminario. E' anche importante sapere di più sugli eventuali effetti collaterali sfavorevoli a lungo termine di questi farmaci, ma anche quali risposte abbiamo oggi per il trattamento dei bambini piccoli, quelli su cui il trattamento precoce può avere le più efficaci opportunità. E sarà fatto il punto anche sulle sperimentazioni realizzate anche per altre mutazioni, come le *stop* e le *splicing*.

LA GENETICA PUO' DIRCI QUALE MALATTIA SARA'?
Il tema verrà affrontato dal dr. Carlo Castellani, del Centro Regionale Fibrosi Cistica, Azienda Ospedaliera Universitaria, Verona. Nella sua relazione sarà discusso un tema molto sentito da genitori e malati: se siano prevedibili i sintomi e il decorso della malattia in base alle mutazioni del gene CFTR. Pur con gli avanzamenti ottenuti sul problema, non è pensabile che le mutazioni servano a tracciare una sorta di oroscopo individuale sull'andamento della malattia; ciò nonostante, sentiremo che il mondo scientifico si è attrezzato creando vasti archivi elettronici (*database*) contenenti le segnalazioni, fatte dai ricercatori o dai clinici, basate sulla descrizione dei sintomi e sull'evoluzione della malattia nei soggetti in cui le diverse sono state riscontrate. Il più recente di questi *database* (CFTR2) ha il vantaggio di poter contare su di un numero molto elevato di pazienti (decine di migliaia), di modo che la correlazione fra mutazioni e sintomi acquista una significatività particolare. La disponibilità di questi dati può portare informazioni nuove, utili a comporre una nuova mappa delle conoscenze e ad offrirla al passaggio successivo: lo studio della curabilità della malattia in base al tipo di mutazione genetica.

La Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica nasce a Verona nel 1997 a opera del professor Gianni Mastella e degli imprenditori Vittoriano Faganelli e Matteo Marzotto.

Legittimata dal MIUR come Ente promotore dell'attività di ricerca scientifica FC, da diciotto anni finanzia progetti di ricerca clinica e di base per migliorare la qualità di vita dei malati e sconfiggere la fibrosi cistica, contribuendo attraverso gli studi avanzati e i risultati raggiunti anche alla risoluzione di altre gravi patologie.

Fondazione Ricerca
Fibrosi Cistica - Onlus
www.fibrosicisticaricerca.it

2002|2014 – Grazie alle attività di Ricerca della FFC Onlus	
260 Progetti e 4 servizi speciali finanziati **170 Gruppi/Istituti di Ricerca** **210 Principal Investigators e Partners** **550 Ricercatori complessivi** **130 Delegazioni e Gruppi di sostegno**	**250 Contratti o borse di ricerca** **300 Revisori internazionali** **360 Pubblicazioni su riviste internazionali** **450 Presentazioni congressuali** **8.000 Volontari**
Quasi 20.000.000 di euro investiti in ricerca	

Ufficio Stampa FFC Onlus
Patrizia Adami
M: patrizia@clabcomunicazione.it
Mob: +39 348 3820355
Rif. Carlotta Bergamini
Mob: +39 333 3300469

Comunicazione FFC Onlus
Marina Zanolli
M: marina.zanolli@fibrosicisticaricerca.it
Tel: 045 8127026