



**Fondazione Ricerca
Fibrosi Cistica - Onlus**
italian cystic fibrosis research foundation

XIX Seminario FFC – Sabato 19 giugno dalle ore 9:15 alle 13:00

FIBROSI CISTICA: LA RICERCA ITALIANA CORRE PER TROVARE UNA CURA PER TUTTI

In attesa dell'ultima parola dell'AIFA sulla prescrizione in Italia del farmaco Kaftrio, l'appuntamento scientifico, promosso da Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica, presenta un quadro complessivo sulla malattia e sulle prospettive di cura, anche per le mutazioni più rare.

Relatori Giorgio Berton, nuovo direttore scientifico FFC, Marco Salvatore dell'Istituto Superiore di Sanità, Cesare Braggion della direzione scientifica FFC, Anna Cereseto del CIBIO di Trento e Massimo Valsecchi del Gruppo tecnico consultivo nazionale sulle vaccinazioni del Ministero della Salute.

L'evento, che per i contenuti scientifici d'attualità vedrà la moderazione del giornalista e autore televisivo Federico Taddia, si terrà in diretta streaming.

Verona, 15 giugno 2021 – Sabato 19 giugno torna, in modalità digitale, l'appuntamento annuale con il **Seminario di Primavera** organizzato dalla **Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica (FFC)**. Il convegno scientifico divulgativo, giunto alla XIX edizione, quest'anno assume un valore particolare: è infatti il primo senza il **Prof. Gianni Mastella**, cofondatore e suo direttore scientifico, promotore di un cambiamento storico in Italia nella cura e nella diagnosi di questa grave malattia genetica. Dal primo caso diagnosticato nel 1957, all'istituzione a Verona di un centro modello a livello europeo dedicato a 360° alla malattia; dallo screening neonatale, alle strategie terapeutiche e assistenziali, che hanno permesso di portare all'attenzione della società una patologia che colpisce, ancora oggi, molte famiglie.

L'evento, patrocinato **dall'Istituto Superiore di Sanità**, si tiene dopo oltre un anno e mezzo di pandemia, in cui abbiamo compreso più di prima il valore della scienza e della ricerca. E **Federico Taddia condurrà un dibattito proprio su questo tema, con significative implicazioni anche nel campo della fibrosi cistica (FC)**. Grazie alla **ricerca** si sta verificando un fatto unico e impensabile trent'anni fa quando venne individuato il gene all'origine della fibrosi cistica, che ci proietta in uno scenario di grande speranza: **la scoperta di nuovi farmaci correttori e potenziatori della proteina mutata che modificano in maniera decisiva il decorso della malattia**. Oggi, su questi farmaci il progresso scientifico è continuo e tale da aprire la possibilità per un numero sempre più ampio di malati di accedervi.

FFC NELLA RETE DI RICERCA MONDIALE ALLA SCOPERTA DI INNOVATIVI ED EFFICACI COMPOSTI TERAPEUTICI

Fondazione FFC punta da sempre su una ricerca d'avanguardia e competitiva a livello internazionale: lo dimostra il progetto pluriennale **Task Force for Cystic Fibrosis (TFCF)** – coordinato nella recente fase di sviluppo preclinico da Tiziano Bandiera dell'Istituto Italiano di Tecnologia di Genova. Il progetto TFCF ha portato alla messa a punto di una nuova molecola, **ARN23765**, che ha un'elevata **potenza correttiva sulla mutazione genetica F508del**, la più diffusa in Italia così come nella popolazione europea e nordamericana. Gli studi su ARN23765 saranno ora

approfonditi da un'azienda farmaceutica americana, grazie a un accordo con FFC, con l'obiettivo di portare il nuovo composto alla sperimentazione nel malato.

A questo risultato si aggiunge la recente approvazione di un **progetto strategico pluriennale**, di cui fa parte Luis Galiotta del TIGEM (Napoli) assieme a Paola Barraja dell'Università di Palermo, **che potrebbe offrire altri innovativi composti terapeutici da abbinare agli attuali già in uso, da rivolgere anche a coloro ancora orfani di terapia**. Una strada, quella della ricerca di nuovi farmaci, sulla quale FFC vuole continuare a dare contributi di rilievo internazionale.

*“Quello della Fondazione, vero e proprio acceleratore di competenze, è un sistema virtuoso in cui l'iniziativa privata cerca di trovare delle risposte su temi di rilevanza pubblica, offrendo una collaborazione di alto livello organizzativo e scientifico grazie all'impegno dei più illustri scienziati esperti in materia e di una vasta rete di giovani ricercatori, che ha scelto di rimanere in Italia a fare ricerca, coinvolta nella mission messa a punto dall'indimenticabile Prof. Mastella. Non dimentichiamocelo: un modo questo per aiutare anche a contenere i costi sociali della malattia, con la consapevolezza che la ricerca che promuoviamo e i suoi risultati potrebbero avere importanti ricadute anche su altre malattie genetiche – dichiara il **presidente e cofondatore FFC Matteo Marzotto**, che porta i suoi saluti in apertura del Seminario assieme alla presidente della Lega Italiana Fibrosi Cistica -LIFC Gianna Puppo Fornaro e al presidente della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica - SIFC Marco Cipolli.*

FIBROSI CISTICA: UNA CURA PER TUTTI, A CHE PUNTO SIAMO?

I temi della ricerca trattati durante il Seminario sono molto attuali rispetto all'obiettivo che da oltre vent'anni FFC persegue: migliorare la durata e la qualità di vita dei pazienti e **trovare una cura efficace per tutti i malati**, ora in particolar modo per quelli che attualmente non possono trarre beneficio dalle nuove terapie. Per conoscere chi sono coloro che ne sono ancora privi, il **Dott. Cesare Braggion, responsabile dell'area Ricerca Clinica della Direzione Scientifica FFC**, approfondirà nel suo intervento il tema “Una cura per tutti: a che punto siamo?”. Un quesito al quale si può dare una risposta anche grazie ai dati del **Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)**, strumento indispensabile per il progresso della qualità delle cure e per una maggiore conoscenza delle caratteristiche della popolazione italiana affetta da FC. L'intervento, dal titolo “Chi sono e come stanno i malati di fibrosi cistica oggi in Italia?” sarà presentato dal **Dott. Marco Salvatore, Direttore della struttura interdipartimentale Malattie Rare Senza Diagnosi dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS)**.

La notizia per la quale vi è grande attesa in queste ultime settimane, è il possibile ampliamento del numero di malati italiani che potranno beneficiare della prescrivibilità da parte del Servizio Sanitario Nazionale di un nuovo modulatore: **Kaftrio (Trikafta** in USA), combinazione di due correttori (*tezacaftor/alexacaftor*) e un potenziatore (*ivacaftor*). Si attendono i risultati della negoziazione tra l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) e l'azienda che produce e commercializza il farmaco, recentemente approvato dall'European Medical Agency (EMA) per un'ampia quota di malati, in base alle mutazioni presenti nel loro corredo genetico. **Il responso è particolarmente atteso da oltre il 51% dei malati FC iscritti nel Registro e presenti nel nostro Paese**, pari a 2826 persone, assieme alle loro famiglie.

MEDICINA PERSONALIZZATA E GENOME EDITING: UNA VIA PROMETTENTE PER IL TRATTAMENTO DI MUTAZIONI FC RARE E SCONOSCIUTE.

Molte speranze sono riposte nella **medicina personalizzata**, per dare possibilità terapeutiche anche ai malati FC con le mutazioni più rare. Si tratta di saggiare l'efficacia di farmaci nuovi o farmaci già disponibili, ma che hanno ufficialmente una diversa indicazione, su tessuti provenienti dal malato stesso, ricavati con procedure poco invasive dall'epitelio nasale o dalla mucosa intestinale. Questi tessuti in laboratorio possono dare origine a mini-organi (organoidi). I ricercatori possono così testare, con un contenimento di tempi e costi, un farmaco sull'organoide del malato e valutare se può portargli beneficio. FFC ha particolarmente investito negli ultimi anni in progetti che mirano allo sviluppo di questi organoidi e di altri tessuti prelevati *ex vivo*, con l'intento di arrivare presto alla validazione dei test e al loro trasferimento nella pratica clinica.

La sfida FFC “Una cura per tutti” ripartirà proprio da qui per trovare soluzioni terapeutiche capaci di cambiare la vita anche dei malati che attualmente non possono beneficiare degli avanzamenti della ricerca, perché non inclusi nel pannello di mutazioni sensibili ai nuovi farmaci. La fibrosi cistica è dovuta a un gene che presenta oltre 2000 mutazioni: **in Italia, secondo i dati del RIFC, 1653 malati (il 30,1% del totale), molti dei quali portatori di mutazioni rare o addirittura sconosciute, non hanno indicazioni al trattamento con i farmaci modulatore**. Anche

per questi casi, FFC da alcuni anni sta investendo risorse in progetti di ricerca che valutano l'efficacia e l'applicabilità della nuova tecnica di **terapia genica CRISPR-Cas9**. Di questo racconterà **Anna Cereseto del Center for Integrative Biology (CIBIO) dell'Università di Trento**, titolare dei progetti FFC#1/2017 e FFC#3/2019, nel suo intervento "Il *genome editing* e la terapia genica per la fibrosi cistica". L'obiettivo della tecnica CRISPR-Cas9, altrettanto rivoluzionaria e alla quale è stato assegnato il Nobel nel 2020, è riparare il difetto genetico all'interno del DNA, senza sostituire il gene, ma correggendone la sequenza affinché riprenda a funzionare normalmente. Sono tecniche che rientrano ancora nell'ambito della ricerca di base e come tali non hanno applicabilità vicinissima.

Ma è tramite le **conoscenze della ricerca di base**, un'area che FFC ha sempre intensamente coltivato, che i ricercatori sono arrivati agli attuali successi in campo farmacologico. Più in generale, la ricerca scientifica ha percorsi e ricadute imprevedibili e talvolta 'errori fertili' che portano a nuove ipotesi e studi: questo il tema che, partendo dalla ricerca sui vaccini antiCovid-19, tratterà **Massimo Valsecchi del NITAG** (Gruppo tecnico consultivo nazionale sulle vaccinazioni) del Ministero della Salute, con il suo intervento "La fatica mai finita di ricercare". Il filo rosso della condivisione universale del sapere scientifico mette in relazione la ricerca sui vaccini antiCovid-19 con le tecniche di *gene editing* per FC. Lo farà emergere **Federico Taddia** nella sessione da lui condotta "**La ricerca scientifica è un mondo connesso**". Per seguire il flusso delle informazioni e riassumere i concetti principali, è prevista la presenza del *visual thinker* **Jacopo Sacquegno** che attraverso semplici sketch, parole e disegni creerà una mappa visuale della sessione.

IL NUOVO PIANO STRATEGICO PER LA RICERCA FFC 2021-2023

Il XIX Seminario di Primavera FFC, a cui tradizionalmente partecipano le oltre 140 Delegazioni e Gruppi di Sostegno presenti sul territorio, in rappresentanza degli oltre 10.000 volontari, è il momento nel quale la generosità di pazienti e famiglie di malati incontra la ricerca scientifica realizzata con il loro supporto. "*Una società informata, generosa, solidale, è una società migliore*" afferma **Graziella Borgo, già vicedirettore scientifico FFC** che nel corso dell'incontro passerà ufficialmente il testimone al **nuovo direttore scientifico FFC, Prof. Giorgio Berton**. E sarà lo stesso Berton a presentare, nell'ambito dell'appuntamento scientifico, il **Programma Strategico per la Ricerca 2021-2023 di FFC**.

"Ho l'onore di portare avanti quanto avviato dal Prof. Gianni Mastella. – afferma il Prof. Giorgio Berton – Sono più che mai convinto che FFC deve proseguire il percorso iniziato più di vent'anni fa: finanziare, con bandi annuali, progetti provenienti da ricercatori italiani qualificati e basati su quella che viene definita ricerca stimolata da un'ipotesi. Le sfide in campo sono ancora numerose e la Fondazione è in prima linea per vincerle".

Per rafforzare il suo ruolo di organizzazione scientifica con scopi sociali, FFC si apre, inoltre, alla prospettiva di una maggior informazione sulla malattia e sulla possibilità di prevenirla mediante l'identificazione di portatori sani, del tutto asintomatici (1 soggetto su 30 della popolazione generale). A coordinare il progetto è il **Dott. Carlo Castellani, direttore del Centro Regionale Fibrosi Cistica presso l'Istituto "G. Gaslini" di Genova**. Un'iniziativa strategica di prevenzione promossa da FFC, che ha come obiettivo la diffusione di informazioni sul test genetico per il portatore e sulle modalità per accedervi.


Come nella precedente edizione, al termine di ogni intervento è previsto uno spazio per rispondere alle domande del pubblico. Per maggiori informazioni consultare il [programma](#). Per seguire l'incontro e confrontarsi con i relatori attraverso l'invio di domande in tempo reale è richiesta l'[iscrizione tramite il seguente modulo](#).


In alternativa, ma senza possibilità di interagire, l'appuntamento sarà in diretta anche sul [sito](#), nell'[evento Facebook](#) e sul [canale YouTube](#) della Fondazione.


Il Seminario FFC 2021 è organizzato grazie al contributo di **UniCredit** e alla collaborazione di **Camera di Commercio di Verona**, che ospiterà nella sua sede la diretta streaming.

valeria.merighi@fibrosicisticaricerca.it

patrizia.adami@clabcomunicazione.it

 [Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica](#)

 [Fondazione FFC](#)

 [Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica](#)