



*Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - Onlus
fibrosicisticaricerca.it*

La Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica

La **Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica** (FFC Ricerca) è una onlus nata a Verona nel 1997 per iniziativa del prof. Gianni Mastella, del dott. Michele Romano e degli imprenditori Vittoriano Faganelli e Matteo Marzotto. L'**obiettivo** è **informare sulla fibrosi cistica, la malattia genetica grave più diffusa in Italia** (si stimano circa 7000 persone con FC nel nostro Paese, circa 100.000 nel mondo), e **promuovere progetti avanzati di ricerca** per migliorare la durata e qualità di vita delle persone con FC e sconfiggere tale patologia.

Riconosciuta dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca (MIUR) come ente promotore dell'attività di ricerca scientifica sulla fibrosi cistica, FFC Ricerca si avvale di una rete di 1.000 ricercatori e del lavoro di oltre 150 Delegazioni e Gruppi di sostegno distribuiti in tutte le regioni italiane, con 10.000 volontari che raccolgono fondi e fanno informazione sulla malattia.

Presieduta da Matteo Marzotto, dal 2002 a oggi FFC Ricerca ha investito 34,5 milioni di euro in 441 progetti di ricerca. La selezione dei progetti, individuati a seguito di un bando annuale, si basa sulla valutazione operata, con il contributo di esperti internazionali, dal **Comitato Scientifico, presieduto dal dott. Carlo Castellani**, in sinergia con la **Direzione Scientifica, presieduta dal prof. Giorgio Berton**.

Dal 2008 Fondazione gode della **certificazione dell'Istituto Italiano della Donazione**, che ne attesta l'operato secondo parametri internazionali di **efficienza, trasparenza, credibilità e onestà**.

La fibrosi cistica

La fibrosi cistica è una malattia presente dalla nascita ed è dovuta a una mutazione del gene CFTR. Questo gene normalmente determina la sintesi di una proteina, chiamata anch'essa CFTR, che regola il funzionamento delle secrezioni di molti organi.

Chi nasce con la fibrosi cistica ha ereditato dal padre e dalla madre una copia del gene mutato. Entrambi i genitori sono, quasi sempre senza saperlo, portatori sani di una copia di tale gene. **In Italia c'è un portatore sano ogni 30 persone circa.** Una coppia composta da due portatori sani a ogni gravidanza ha 1 probabilità su 4 di avere un figlio malato.

Chi nasce con due copie del gene mutato ha una proteina CFTR che funziona poco o per niente. La malattia altera le secrezioni di molti organi contribuendo al loro deterioramento. **A subire il maggiore danno sono i bronchi e i polmoni:** al loro interno il muco tende a ristagnare, generando infezione e infiammazione che nel tempo possono causare un'insufficienza respiratoria. Per questo motivo, un tempo la malattia era conosciuta con il nome di "mucoviscidosi".

L'organizzazione delle cure e il miglioramento delle terapie hanno portato a un'evoluzione significativa della malattia: se negli anni Cinquanta un bambino affetto da fibrosi cistica raramente arrivava all'età scolastica, oggi ci sono più adulti che bambini malati e le statistiche segnalano un'aspettativa media di vita che supera i 40 anni con previsioni in continuo miglioramento.

La mission: trovare “Una Cura per tutti”

Grazie ai progressi della ricerca, negli ultimi anni sono stati introdotti nel mercato alcuni farmaci, chiamati “**modulatori della proteina CFTR**”, in grado di segnare un significativo passo in avanti verso la prospettiva di **bloccare sul nascere la fibrosi cistica e rendere sempre più efficaci le cure di cui già si dispone**.

FFC Ricerca, assieme a **LIFC** (Lega Italiana Fibrosi Cistica) e **SIFC** (Società Italiana Fibrosi Cistica), le altre due organizzazioni che in Italia si occupano di fibrosi cistica con ruoli e funzioni distinti, **ha lavorato attivamente per accelerare l’accesso delle persone con FC a tali farmaci con costi sostenibili da parte del Servizio Sanitario Nazionale**. Un traguardo raggiunto a luglio 2021 con la pubblicazione in **Gazzetta Ufficiale della Determina AIFA** (GU Serie Generale n.159 del 5 luglio 2021) che vede anche **l’ultimo dei modulatori introdotti (Kaftrio) tra i farmaci rimborsabili**.




Tuttavia, questi farmaci sono in grado di intervenire solo su alcune mutazioni del gene CFTR, le più frequenti, non su tutte: **in Italia, una consistente parte di persone con FC rimane esclusa da queste rivoluzionarie cure, circa il 30%**.

La ricerca promossa dalla Fondazione si sta muovendo in stretta sinergia con la comunità scientifica internazionale **affinché ciò che oggi è possibile per un certo numero di persone con FC un domani sia una realtà per tutti**. L’impegno è quello di trovare cure per chi è ancora orfano di terapia e **risolvere la malattia alla radice attraverso l’*editing* genomico e dell’RNA**, l’ultima frontiera della biotecnologia. Al contempo, prosegue la **ricerca sulle cure tradizionali, investendo nel campo delle infezioni, infiammazioni, applicazioni cliniche e della medicina personalizzata, per portare avanti un progetto complessivo che migliori la durata e la qualità della vita di tutti le persone con la fibrosi cistica, suo principale obiettivo**.

Per affrontare specifici problemi nel campo della fibrosi cistica e dare un nuovo impulso a particolari campi di ricerca, Fondazione promuove alcuni **progetti strategici** senza ricorrere alla selezione con Bando. Tra questi, nel 2021 ha deciso di sostenere un progetto dedicato alla **farmacovigilanza del modulatore Kaftrio** su persone con FC con malattia polmonare avanzata e un preciso profilo genetico; e un progetto dedicato allo studio di una **nuova classe di correttori della proteina CFTR**.

Infine, accanto a “Una Cura per tutti”, Fondazione si dedica all’obiettivo di **un’informazione sempre più ampia sulla malattia e sulla diagnosi dei portatori sani attraverso un test genetico** disponibile alla popolazione generale.

I numeri di FFC Ricerca dal 2002 al 2021

441*		Progetti finanziati	450		Revisori internazionali coinvolti
4		Servizi alla ricerca centralizzati	720		Pubblicazioni su riviste internazionali
261		Gruppi e Istituti di ricerca coinvolti	1000		Presentazioni congressuali
1000		Ricercatori affiliati	150		Delegazioni e Gruppi di sostegno
400**		Borse di studio erogate	10.000		Volontari

34,5 milioni di euro* investiti in attività di Ricerca

(*dato aggiornato al 2021 - **dato relativo al periodo 2013 – 2020)

Responsabile Comunicazione FFC
Valeria Merighi, 347 9389704
valeria.merighi@fibrosicisticaricerca.it

Ufficio stampa FFC
Patrizia Adami, 348 3820355
patrizia.adami@clabcomunicazione.it