



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

# XIX CONVENTION OF INVESTIGATORS IN CYSTIC FIBROSIS

25 – 26 novembre 2021

# Nicoletta Pedemonte

UOC Genetica Medica - IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

**Determinare la risposta di mutazioni orfane a modulatori di CFTR attraverso saggio su colture di cellule nasali per definire trattamenti personalizzati**  
**FFC#10/2021**

# OBIETTIVI SCHEMATICI DEL PROGETTO:

- **Caratterizzazione dei meccanismi molecolari mediante i quali mutazioni rare causano la perdita di funzione della proteina CFTR**
- **Valutazione dell'efficacia dei modulatori di CFTR su cellule di individui con FC portatori di mutazioni rare**

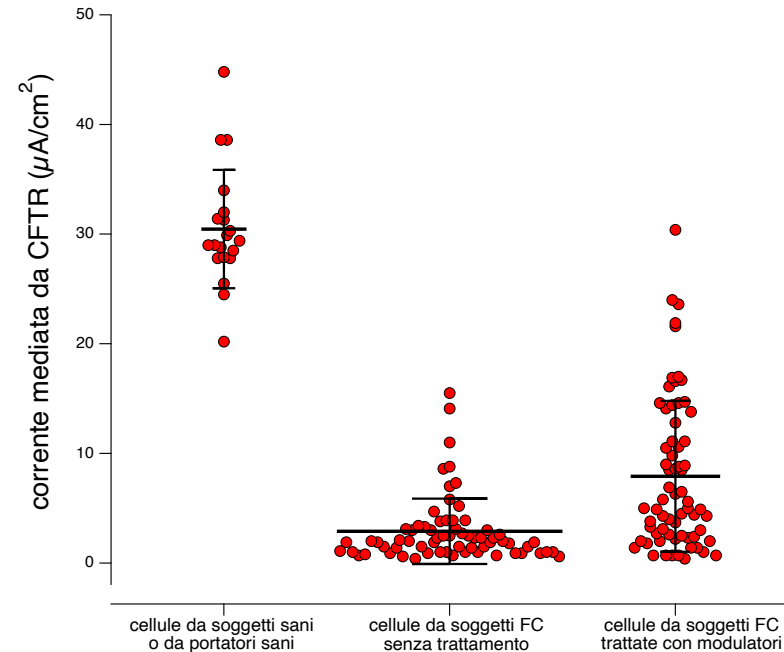
**—————> cioè definire il TERATIPO**

# DATI PRELIMINARI:

Creazione di una rete di centri FC che ha già arruolato **150** individui con mutazioni orfane di terapia.

- Sono stati identificati modulatori in grado di aumentare la funzione di CFTR in oltre il 50% degli individui arruolati.

- Il livello di attività recuperata varia dal 5% all'80% di quella misurata in cellule di controllo.



## COME QUESTO PROGETTO CONTRIBUISCE ALL'AVANZAMENTO DELLA RICERCA SULLA FIBROSI CISTICA

- **Capiremo il tipo di difetto causato da mutazioni rare, poco caratterizzate, orfane di terapia**
- **Valuteremo se i modulatori sono in grado di correggerne i difetti**

**Questo è il primo passo verso la possibile approvazione da parte degli organismi regolatori.**