



Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

LA FIBROSI CISTICA

Che cosa è la fibrosi cistica



È una **malattia genetica ereditaria** causata da mutazioni nel gene CFTR, che contiene le istruzioni per produrre la proteina CFTR, coinvolta nel trasporto di sali e acqua attraverso le cellule. Quando la proteina non funziona correttamente, le secrezioni diventano più dense e difficili da eliminare.

Il **muco viscoso** può accumularsi nei bronchi, rendendo più difficile respirare e favorendo **tosse, infezioni e infiammazione**. Nell'apparato digerente può ostacolare il passaggio degli enzimi pancreatici, causando **difficoltà a digerire** e assorbire i nutrienti. Altri segni caratteristici sono il sudore molto salato e, in alcune persone, complicanze a carico di altri organi.

I numeri



160
mila
malati FC
nel mondo



48
mila
malati FC
in EU



6
mila
malati FC
in Italia



2
neonati
con FC a
settimana



1
bambino
su 3.000 nati
ha la FC

Come si trasmette



Si trasmette **dai genitori ai figli** attraverso i geni. Ogni persona possiede due copie del gene CFTR, una ereditata dalla madre e una dal padre. La FC si manifesta quando entrambe le copie presentano un'alterazione (mutazione).

Chi ha **una sola copia alterata** è un **portatore sano**: non presenta i sintomi della malattia, ma può trasmettere la mutazione ai figli. In Italia, **una persona su 30** è portatrice sana; circa una coppia su 900 è formata da due portatori sani. In questi casi, a ogni gravidanza esistono le seguenti probabilità:

25%

figlio né portatore
né malato

50%

figlio portatore
sano di FC

25%

figlio malato
di FC

Infiammazione e infezione



La presenza di muco denso nelle vie respiratorie crea un ambiente favorevole alla **crescita dei microrganismi**. Le infezioni che ne derivano stimolano una **risposta infiammatoria persistente**, che danneggia progressivamente i bronchi e il tessuto polmonare.

Si instaura così un circolo vizioso: il danno alle vie respiratorie ostacola ulteriormente la rimozione del muco, favorendo nuove infezioni e altra infiammazione.

Nel tempo, questo processo può **compromettere sempre più la funzione respiratoria**.

Terapie



Mirano a migliorare la durata e la qualità di vita attraverso un approccio combinato.

Fisioterapia respiratoria: aiuta a liberare i polmoni dal muco.

Aerosolterapia: fluidifica le secrezioni e consente la somministrazione di antibiotici per via inalatoria.

Antibiotici: contrastano le infezioni batteriche nei polmoni, come quelle da *Pseudomonas aeruginosa* e *Staphylococcus aureus*.

Modulatori della proteina CFTR: farmaci mirati che migliorano il funzionamento della proteina difettosa, portando benefici concreti alla respirazione e alla salute generale. Non sono efficaci per tutte le mutazioni del gene CFTR.



Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

Progetto FFC#2/2026

SPEGNERE L'INFIAMMAZIONE PER POTENZIARE I FARMACI MODULATORI

Perché il progetto è importante?

Non tutte le persone con fibrosi cistica traggono lo stesso beneficio dai farmaci modulatori di CFTR, spesso a causa dei danni cellulari e dell'infiammazione prolungata innescati dal batterio *Pseudomonas aeruginosa*.

Ridurre il danno causato dall'infiammazione potrebbe potenziare l'effetto delle terapie attuali e offrire risposte efficaci anche a chi oggi ottiene benefici limitati.



Cosa faranno i ricercatori?

Testeranno il potenziale di una classe di molecole antinfiammatorie già impiegate in altre patologie, chiamate **inibitori della fosfodiesterasi (PDEi)**.

Per riprodurre il più fedelmente possibile ciò che avviene nei polmoni, useranno cellule respiratorie nasali provenienti da persone con fibrosi cistica.

Cosa si aspettano di ottenere?

Dimostrare che ridurre lo stress ossidativo e l'infiammazione può migliorare l'azione dei modulatori di CFTR e limitare il danno ai polmoni.

Se i risultati saranno positivi, si potranno sviluppare **terapie combinate più personalizzate** per chi ha mutazioni rare o risponde meno ai farmaci attuali.



Responsabile:

Onofrio Laselva

Dipartimento di Medicina Clinica e
Sperimentale, Università degli Studi
di Foggia



Partner:

Valeria Capurro

U.O.C. Genetica Medica, Istituto Giannina Gaslini, Genova

Enza Montemitro

Centro FC, Ospedale Bambino Gesù, Roma



Ricercatori coinvolti: 15



Durata: 3 anni



Finanziamento: € 210.000

Scopri il progetto!



fibrosicisticaricerca.it