



Progetto FFC#7/2026



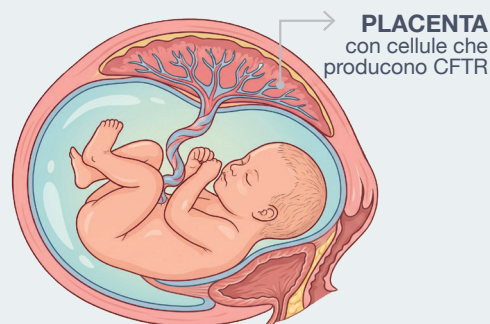
Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

GRAVIDANZA E FIBROSI CISTICA

Perché il progetto è importante?

I farmaci modulatori di CFTR hanno cambiato radicalmente la vita delle persone con fibrosi cistica, aprendo nuove possibilità anche per la maternità. Tuttavia, poiché queste molecole possono attraversare la placenta, è fondamentale chiarire se la loro presenza possa influenzare la gravidanza o lo sviluppo del nascituro.

Studiare questo aspetto è fondamentale per garantire alle donne con fibrosi cistica **terapie efficaci e sicure anche durante la gravidanza**.



Cosa faranno i ricercatori?

Svilupperanno **modelli tridimensionali di placenta** per studiare le prime fasi della gravidanza e comprendere come i modulatori influenzino i tessuti gestazionali. Analizzeranno anche campioni di placenta provenienti da gravidanze con fibrosi cistica (con e senza modulatori di CFTR) e da gravidanze senza fibrosi cistica.

Cosa si aspettano di ottenere?

Definire per la prima volta il ruolo preciso svolto dalla proteina CFTR nello sviluppo della placenta e **valutare meglio il profilo di sicurezza dei modulatori di CFTR** durante la gravidanza. I risultati di questo studio potrebbero fornire informazioni utili a guidare le scelte terapeutiche nelle donne con fibrosi cistica.



Responsabile:
Chiara Agostinis
IRCCS materno infantile
Burlo Garofolo, Trieste



Ricercatori coinvolti: 3



Durata: 2 anni



Finanziamento: € 100.065

Scopri il progetto!





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.