



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

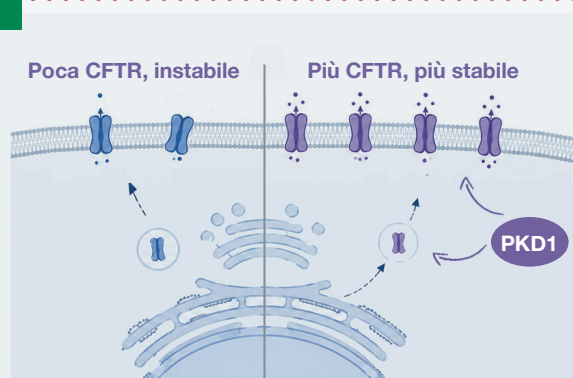
Progetto GMRF#1/2026

POTENZIARE I MODULATORI DI CFTR PER MIGLIORARE LE TERAPIE DELLA FIBROSI CISTICA

Perché il progetto è importante?

I farmaci modulatori di CFTR hanno cambiato la storia della fibrosi cistica, ma la loro azione può essere ulteriormente migliorata. Perché la proteina CFTR funzioni correttamente, infatti, non basta correggerne il difetto: è importante anche che la cellula riesca a farla arrivare nel punto giusto e a mantenerla funzionante.

Comprendere come avvengono questi processi potrebbe aprire la strada a nuove strategie per rendere le terapie ancora più efficaci.



Cosa faranno i ricercatori?



Studieranno specifici **meccanismi che regolano il trasporto, la stabilità e l'apertura del canale CFTR**, concentrandosi sul ruolo della proteina PKD1, coinvolta in questi processi.

Useranno modelli cellulari e cellule delle vie respiratorie provenienti da persone con fibrosi cistica, portatrici sia di mutazioni comuni sia di mutazioni rare.

Cosa si aspettano di ottenere?



Capire se i meccanismi studiati possano diventare un **nuovo bersaglio terapeutico da affiancare ai farmaci modulatori**.

Se questa strategia si dimostrasse efficace, potrebbe rafforzare l'azione delle terapie già disponibili.



Responsabile:
Marco Mergiotti
Dipartimento di Biotecnologie
Molecolari e Scienze per la Salute,
Università di Torino



Ricercatori coinvolti: 3

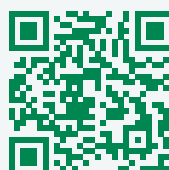


Durata: 3 anni



Finanziamento: € 105.000

Scopri il progetto!



fibrosicisticaricerca.it



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.