



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

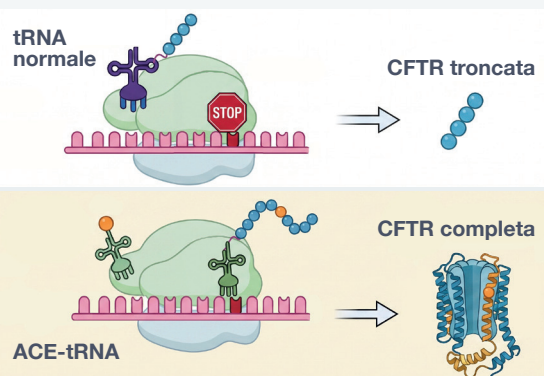
Progetto strategico Restart-CFTR

STRATEGIE INNOVATIVE PER LE MUTAZIONI STOP ANCORA SENZA TERAPIA

Perché il progetto è importante?

Per le persone con fibrosi cistica causata da mutazioni stop non esistono ancora trattamenti efficaci. Questo tipo di mutazione interrompe precocemente la produzione della proteina CFTR. La strategia degli ACE-tRNA punta a superare questo blocco per permettere alle cellule di sintetizzare una proteina completa e funzionante.

Il progetto mira ad **aprire una nuova strada terapeutica per le persone con fibrosi cistica ancora orfane di cura.**



Cosa faranno i ricercatori?

Testeranno gli ACE-tRNA, valutando la loro capacità di **far completare alla cellula la produzione della proteina mancante.**

Per trasportare questo strumento nei polmoni, useranno piccolissimi vettori di DNA e sistemi di guida derivati da anticorpi, monitorando l'efficacia del processo su modelli cellulari e animali.

Cosa si aspettano di ottenere?

Dimostrare l'efficacia di questa strategia e porre le basi per una nuova possibilità terapeutica per le mutazioni stop.

I risultati potrebbero inoltre contribuire allo sviluppo di tecnologie applicabili ad altre malattie genetiche causate da questo tipo di mutazioni.

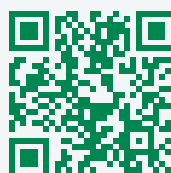


Responsabile:
John Lueck
School of Medicine and Dentistry,
University of Rochester, NY USA

Partner:
Mark Dumont (School of Medicine and Dentistry,
University of Rochester, NY USA)
Susan Birket (University of Alabama, Birmingham, USA)
Jeffrey Beekman (Utrecht University, Paesi Bassi)
Sacha Spelier (Utrecht University, Paesi Bassi)
Luis JV Galletta (TIGEM, Pozzuoli, Napoli)
Davide Cacchiarelli (TIGEM, Pozzuoli, Napoli)

Ricercatori coinvolti: 17
Durata: 3 anni
Finanziamento: € 1.584.428

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.