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

Comunicato stampa

FIBROSI CISTICA: RICERCATORI DA TUTTO IL MONDO INSIEME PER INTERVENIRE SULLE CAUSE GENETICHE DELLA MALATTIA

Ricercatori italiani, USA e olandesi insieme per "Restart-CFTR", il nuovo progetto strategico della Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – ETS (FFC Ricerca) per affrontare le mutazioni stop del gene CFTR, una delle forme genetiche più difficili da trattare. Lo studio è uno dei molti progetti sostenuti dalla Fondazione per trovare nuovi trattamenti per quei pazienti che ancora oggi non hanno una terapia efficace.
I progetti saranno presentati in occasione della XXIV Convention FFC Ricerca, in programma a Verona dal 12 al 14 novembre, che riunirà le ricercatrici e i ricercatori sostenuti dalla Fondazione.

Verona, 12 novembre 2026 – Per alcune persone con fibrosi cistica non esiste ancora una terapia efficace. Per rispondere a questo bisogno la ricerca sta contemporaneamente esplorando strade molte diverse. Tra queste, studi innovativi per far ripartire quei processi biologici dell'organismo che mutazioni nel gene responsabile della malattia hanno interrotto e lo sviluppo di nuove molecole capaci di recuperare le funzioni molecolari compromesse. È questa una delle sfide al centro della **XXIV Convention dei ricercatori in fibrosi cistica**, promossa dalla **Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – ETS (FFC Ricerca)** e in programma a Verona dal 12 al 14 novembre.

La fibrosi cistica è causata da alterazioni del gene CFTR, lo stesso nome con cui viene indicata la proteina corrispondente, che nelle persone con la malattia è assente o non funziona correttamente.
Tra le alterazioni genetiche più complesse da affrontare ci sono le cosiddette "mutazioni stop", che alterano le istruzioni all'interno del DNA o dell'RNA e portano a un'interruzione prematura della sintesi della proteina, come se nella lettura di una frase comparisse un punto prima che sia terminata. La cellula interrompe così il processo e la proteina CFTR viene prodotta in forma incompleta e non funzionante, oppure non viene prodotta affatto. Per queste mutazioni, nonostante i progressi ottenuti negli ultimi anni con i farmaci modulatori, mancano ancora terapie capaci di agire efficacemente sul difetto alla base della malattia.

Una possibile strada arriva da "**Restart-CFTR**", il nuovo progetto strategico della Fondazione coordinato dal dott. John D. Lueck dell'Università di Rochester e sviluppato da vari gruppi di ricerca dell'Alabama negli Stati Uniti, dell'Università di Utrecht nei Paesi Bassi e del TIGEM di Pozzuoli in Italia. Il progetto sta studiando infatti speciali molecole di RNA, chiamate ACE-tRNA, progettate per permettere di superare il segnale di stop e completare la produzione della proteina CFTR.

Dichiara **Carlo Castellani, direttore scientifico della Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – ETS**: «*Negli ultimi anni le possibilità di cura della fibrosi cistica sono cambiate profondamente, ma le terapie oggi disponibili non sono efficaci per tutti: ci sono persone che non possono beneficiarne e altre che ottengono solo risposte parziali. Per ampliare le possibilità di trattamento è necessario esplorare strategie diverse. Nel caso delle mutazioni stop, possiamo per esempio cercare di superare il segnale di stop prematuro intervenendo sull'RNA. Il nostro obiettivo è mettere a frutto nuove strategie di ricerca per cercare risposte anche per chi oggi non dispone ancora di una terapia efficace o non ottiene benefici sufficienti da quelle disponibili*».

«*Da trent'anni sosteniamo la ricerca con un obiettivo preciso: contribuire a costruire nuove possibilità di cura per tutte le persone con fibrosi cistica. I progetti presentati in questa Convention testimoniano quanto sia importante continuare a investire anche nelle sfide scientifiche più complesse, mettendo in rete ricercatori e competenze diverse. È questo il ruolo che la Fondazione vuole continuare a svolgere: accelerare la ricerca affinché i suoi progressi possano tradursi in risposte concrete anche per chi oggi è ancora in attesa di una cura*» dichiara **Matteo Marzotto, presidente della Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – ETS**.

Gli altri progetti sostenuti dalla Fondazione
Oltre al progetto Restart-CFTR, FFC Ricerca sostiene altri progetti che stanno provando ad affrontare le mutazioni che portano a difetti ancora non trattabili.

Il progetto "**FFC#2/2025**", coordinato dalla dott.ssa Debora Baroni dell'Istituto di Biofisica del Consiglio Nazionale delle Ricerche di Genova, studia i cosiddetti "oligonucleotidi antisenso": brevi sequenze di RNA o DNA sintetiche progettate per intervenire sull'RNA messaggero, cioè la "copia" delle informazioni genetiche che la cellula utilizza per produrre la proteina. L'obiettivo è correggere gli errori causati sia dalle mutazioni stop sia da altre alterazioni che interferiscono con il modo in cui queste informazioni vengono elaborate.
Il progetto "**FFC#4/2025**" cerca invece nuovi composti farmacologici capaci di favorire la produzione di una proteina CFTR funzionante, studiando inoltre quanto l'infiammazione, tipica della malattia, possa influenzarne l'efficacia. Lo studio è coordinato dal dott. Luis J. V. Galietta dell'Università degli Studi di Napoli Federico II e dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli.

A monte c'è poi un'altra domanda: che cosa accade alle istruzioni genetiche difettose prima ancora che la cellula provi a utilizzarle? In alcuni casi, i sistemi di controllo della cellula riconoscono infatti l'RNA alterato e lo eliminano. Il progetto internazionale "**FFC#1/2026**", coordinato dal dott. Carlos Farinha dell'Università di Lisbona, studia i meccanismi che ne regolano la stabilità, con l'obiettivo di individuare nuovi possibili bersagli terapeutici.

Un approccio diverso è invece quello del progetto "**FFC#1/2024**", che studia nuovi potenziatori, ovvero molecole che aumentano l'attività della proteina CFTR, con particolare attenzione alle varianti rare e ultrarare della patologia. Il progetto è coordinato dal dott. Giovanni Marzaro dell'Università degli Studi di Verona.

La XXIV Convention dei ricercatori in fibrosi cistica
Dal 12 al 14 novembre a Verona, la XXIV Convention dei ricercatori in fibrosi cistica riunirà la comunità scientifica impegnata nei progetti sostenuti da FFC Ricerca per condividere i risultati raggiunti e confrontarsi sulle sfide ancora aperte della malattia. Al centro, la ricerca di strategie diverse e complementari capaci di ampliare progressivamente le possibilità di cura, con l'obiettivo di migliorare le terapie già disponibili, dare risposta a problemi ancora irrisolti e raggiungere anche le persone per le quali oggi una terapia efficace ancora manca.

FONDAZIONE PER LA RICERCA SULLA FIBROSI CISTICA - ETS (FFC RICERCA)
Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – ETS (FFC Ricerca) nasce a Verona nel 1997 per iniziativa del prof. Gianni Mastella, del dott. Michele Romano e degli imprenditori Vittoriano Faganelli e Matteo Marzotto. L'obiettivo è informare sulla fibrosi cistica (FC), una delle malattie genetiche gravi più diffuse (si stimano circa 6.000 persone con FC nel nostro Paese, 48.000 in Europa, 160.000 nel mondo), e promuovere progetti avanzati di ricerca per migliorare la durata e la qualità di vita delle persone con FC e sconfiggere tale patologia. Primo ente in Italia specificatamente dedicato alla ricerca sulla fibrosi cistica, riconosciuto dal Ministero dell'Università e della Ricerca (MUR), la Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica si avvale di una rete di 1.070 ricercatori e del lavoro di 158 tra Delegazioni e Gruppi di sostegno attivi in tutte le regioni italiane e 5.000 volontari non occasionali. Presieduta da Matteo Marzotto, dal 2002 a oggi FFC Ricerca ha investito più di 46 milioni di euro in 523 iniziative di ricerca, tra cui progetti strategici e progetti selezionati attraverso i due bandi annuali. Gli studi sono valutati e selezionati dal Comitato scientifico di Fondazione con il contributo di esperti internazionali.
www.fibrosicisticaricerca.it

Responsabile Comunicazione Istituzionale FFC Ricerca
Jara Bombana, 349 4041139 – jara.bombana@fibrosicisticaricerca.it

Ufficio stampa scientifico FFC Ricerca | SEC Newgate Italia
Federico Ferrari, 347 6456873 - federico.ferrari@secnewgate.it
Pietro Marciano, 347 3137065 - pietro.marciano@secnewgate.it

Ufficio stampa sociale FFC Ricerca
Carlotta Bergamini, 333 3300469 - press@fibrosicisticaricerca.it

Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica Fondazione FFC Ricerca Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica