



► 8 agosto 2019

Ricerca

La scoperta del Cibio contro la fibrosi cistica per riparare i geni mutati

Una cura definitiva ancora non esiste. Ma dare un taglio alla fibrosi cistica è possibile, almeno per alcune delle mutazioni che la causano. Il rimedio arriva dall'editing genomico, ancora una volta da Crispr-Cas: un gruppo di ricerca del dipartimento Cibio dell'università di Trento ha dimostrato l'efficacia della forbice molecolare su cui sta lavorando con successo negli ultimi anni, per risolvere in modo permanente il problema alla base della malattia.

A causare la fibrosi cistica è una mutazione del gene responsabile della sintesi della proteina Cftr (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) il cui malfunzionamento colpisce più organi, in particolare i polmoni. Il gruppo di ricerca dell'ateneo trentino, in collaborazione con la Katholieke Universiteit di Leuven in Belgio, ha adattato il sistema Crispr-Cas, la forbice molecolare che sta rivoluzionando il campo della biomedicina, in modo da correggere in maniera definitiva almeno due tipi di mutazione che causano la fibrosi cistica. La tecnica è chiamata «SpliceFix» perché ottiene la riparazione del gene (fix) e ripristina il corretto meccanismo di produzione della proteina (splicing).

«Crispr-Cas funziona come un bisturi genomico che permette di eliminare in maniera super precisa gli elementi mutati — spiega Giulia Maule, studentessa del dottorato in Scienze biomolecolari all'università di Trento e prima firmataria dell'articolo pubblicato sulla rivista scientifica "Nature communications" — abbiamo dimostrato che la nostra strategia di riparazione è efficace in organoidi derivati da pazienti e ha un alto grado di precisione colpendo soltanto le sequenze mutate e lasciando intatto il Dna non interessato dalla mutazione».

Il lavoro di ricerca ha potuto contare su un finanziamento di 90.000 euro in due anni dalla Fondazione ricerca fibrosi cistica anche attraverso la partecipazione

dell'Associazione trentina fibrosi cistica. Chi soffre di questa «malattia invisibile», come viene chiamata, accusa soprattutto problemi respiratori e di digestione. In Italia c'è un portatore sano ogni 25 persone. Una coppia di portatori sani, a ogni gravidanza, ha una probabilità su quattro di generare un figlio malato. Le persone malate in Italia sono circa 6.000, con 200 nuovi casi l'anno.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

