



► 8 agosto 2019

## Università di Trento

# Contro la fibrosi cistica un'altra vittoria di Cibio

**TRENTO.** Un gruppo di ricercatori del Cibio dell'Università di Trento con l'editing genomico è riuscito a risolvere in modo permanente due delle mutazioni che causano la malattia della fibrosi cistica. La ricerca è stata pubblicata su "Nature Communications". Un'altra vittoria.

> **Il servizio** a pagina 19



• Il gruppo di ricerca del Cibio

## Con la "forbice" contro la fibrosi cistica

**Lo studio del Cibio.** Un gruppo di ricerca dell'università di Trento con l'editing genomico è riuscito a risolvere in modo permanente due delle mutazioni che causano la malattia. La ricerca pubblicata su "Nature Communications"

**TRENTO.** Si chiama "editing genomico" ed è il nemico della fibrosi cistica. L'importante risultato per combattere la malattia è stato conseguito da un gruppo di ricerca dell'università di Trento. Che ha fatto gli studi non su modelli animali ma su organoidi sviluppati a partire da cellule dei pazienti. Un lavoro importante, portato avanti in collaborazione con Ku Leuven in Belgio, con il sostegno della Fondazione ricerca fibrosi cistica e la partecipazio-

ne dell'Associazione trentina fibrosi cistica, che è stato ora pubblicato sulla rivista scientifica "Nature Communications". In concreto, il gruppo di ricerca del

Cibio di Trento ha infatti dimostrato l'efficacia di Crispr-Cas, la forbice molecolare su cui sta lavorando con successo negli ultimi anni, per risolvere in modo permanente il problema alla base della malattia. L'approccio adottato dal team guidato da Anna Ce-

reseto, apre nuove prospettive nella cura della fibrosi cistica, malattia genetica per la quale al momento non esiste cura definitiva. Alla base della malattia c'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 Uni-Trento/Ku Leuven ha adattato il



► 8 agosto 2019

sistema Crispr-Cas, 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).

Giulia Maule, studentessa del dottorato in Scienze biomolecolari a Unitn e prima firmataria dell'articolo, spiega: «Abbiamo messo a punto una strategia di correzione genomica basata su Crispr-Cas per eliminare in modo permanente due specifiche

mutazioni che stanno alla base della malattia. Crispr-Cas funziona come un bisturi genomico che permette di eliminare in maniera super precisa gli elementi mutati. 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».

La fibrosi cistica viene chiamata anche "malattia invisibile" perché non è accompagnata da particolari segni esteriori eppure condiziona in modo pesante la vita delle persone che ne sono colpite soffrendo soprattutto di problemi respiratori. La malattia si eredita dai genitori e 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 mila con 200 nuovi casi l'anno.



• Il gruppo di ricerca del Cibio di Unitn