

Fibrosi cistica

Gli sforzi della ricerca genetica per individuare nuove armi per combattere la malattia fin dalla scoperta dell'anomalia nel 1989. Le variabilità e gli studi del laboratorio del Gaslini di Genova con il sostegno della Fondazione

Proteine mutate, cure mirate

LUIS GALIETTA*

La scoperta del gene responsabile della fibrosi cistica, avvenuta nel 1989, è stata uno dei primi grandi successi della genetica umana. L'identificazione del gene e della proteina

corrispondente, chiamata Cfr, ha consentito di intensificare ancora di più lo studio della malattia, alla ricerca delle cause scatenanti e di possibili soluzioni terapeutiche. Nel corso degli ultimi 20 anni abbiamo imparato a conoscere la proteina Cfr, le mutazioni che ne compromettono il funzionamento e le conseguenze che tali mutazioni hanno sui polmoni, il pancreas ed altri organi. Sappiamo anche che la proteina Cfr mutata non è più in grado di trasportare gli ioni cloruro, piccole particelle con carica elettrica negativa che hanno un ruolo molto importante, soprattutto nel polmone. Infatti, nelle vie aeree la secrezione di cloruro ha una funzione critica come meccanismo di difesa contro diversi tipi di

batteri.

La ricerca scientifica ha dimostrato che le mutazioni che causano la fibrosi cistica non agiscono tutte con lo stesso meccanismo. Ad esempio, alcune impediscono alla proteina Cfr di maturare correttamente determinando così una veloce degradazione della proteina stessa. Altre mutazioni non ne compromettono la maturazione ma ne bloccano la capacità di trasportare il cloruro. Se il difetto di base è diverso, anche la soluzione deve essere diversa. Questa è una lezione che abbiamo imparato dalla ricerca: le soluzioni terapeutiche per la correzione del difetto di base nella fibrosi cistica, soprattutto quelle farmacologiche, devono essere approntate su misura delle mutazioni interessate. Negli ultimi anni la ricerca sulla fibrosi cistica è stata orientata proprio verso l'identificazione di farmaci in grado di "curare" l'effetto delle diverse mutazioni.

L'Italia ha giocato un ruolo importante anche grazie al contributo di fondazioni private quali la

Fondazione per la ricerca sulla fibrosi cistica (Ffc onlus). Nel nostro laboratorio presso l'istituto Giannina Gaslini di Genova la ricerca si concentra sull'identificazione di nuovi farmaci che possano ripristinare la funzione della proteina Cfr. La speranza è che, tra le varie molecole attive scoperte finora, una possa superare tutte le fasi di controllo necessarie perché un farmaco potenziale possa essere approvato in maniera definitiva. La nostra ricerca non si rivolge solo a CFTR ma anche ad un'altra proteina, chiamata Tmem16a, che potrebbe rappresentare una via alternativa per il trasporto di cloruro e quindi un modo per compensare il difetto di base nei pazienti.

La ricerca sta studiando anche armi utili contro il processo infiammatorio e i batteri resistenti agli antibiotici presenti nei polmoni di questimalati. Silavora affinché una delle varie strategie abbia successo.

**Laboratorio di Genetica Molecolare, ospedale Gaslini, Genova*

© RIPRODUZIONE RISERVATA

SMS SOLIDALE

CHIAMANDO IL 45502

(dal 16 al 31 ottobre)
si sostiene con due euro
Fondazione e ricerca
sulla fibrosi cistica

*Una via alternativa
al trasporto
di cloruro al fine
di "compensare"
il difetto di base*



IL DEFETTO
Circa l'85%
dei malati
presenta
un'insufficienza
pancreatica



LA DIETA
Enzimi e dieta
per aiutare
ad assorbire
grassi
e proteine



LA GUIDA
Su www.oftr.it
una guida
pratica per cibi
Si può chiedere
un ricettario



LE CAUSE
Genetiche,
legate
a mutazioni
di una proteina
"difettosa"



I PROGETTI
In 10 anni
la Fondazione
ha avviato
166 progetti
di ricerca

IDATI

La fibrosi cistica
colpisce ogni
anno
4 bimbi ogni
10 mila nati

La
scheda

La lettera

La polemica

DANNI DA ALCOL E COCA L'IDEOLOGIA E I DATI

In risposta all'articolo "Danni da alcol e cocaina, meglio educare che punire" a firma di Paolo Cornaglia Ferraris, il Dipartimento antidroga scrive: «A Vienna, Lisbona e New York dove si riuniscono gli organismi internazionali che si occupano di droga, si è preso atto del fallimento delle politiche antiproibizionistiche, progressivamente abbandonate anche dai pochissimi paesi che le sostenevano (vedi Olanda) Per quanto riguarda l'Italia e un supposto nesso fra la legislazione in vigore e un presunto aumento del consumo della droga, i dati parlano in senso contrario. Cali di overdose da 1002 nel 1999 a 374 nel 2010, diminuzione alla quale si affianca anche un buon contenimento delle infezioni da Hiv e delle epatiti; una diminuzione, negli ultimi anni (2008-2010), delle persone tossicodipendenti carcerate per aver commesso reati (da 30.528 a 24.008) ed un aumento di quelle uscite dal carcere dal 2008 al 2010 in alternativa alla pena (da 1382 a 2526). A ciò si aggiungono una crescita costante da anni delle persone tossicodipendenti che dalla strada sono entrate in trattamento (2008, 169.283 al 2010, 184.968) e, infine, un calo dei consumi di droghe di circa il 25% rilevabile con un trend ormai triennale. Un calo ben documentato anche da varie ricerche indipendenti e dosaggi nelle acque reflue. Ne prenda atto. Quanto alle campagne di prevenzione, la rimandiamo a visionare nel dettaglio quelle messe in atto da questo Dipartimento e da tutte

le Regioni e Province Autonome con un grande sforzo ed impegno finanziario, che hanno già affrontato in anticipo quanto da lei auspicato per il futuro. Tutto è migliorabile ma, prima di tutto, è necessario abbandonare facili slogan che confliggono con i dati reali e posizioni ideologiche come quelle da lei espresse»

*Carlo Amedeo Giovanardi,
sottosegretario Dpa*

Non muovo da posizioni ideologiche, sempre da fatti scientificamente provati. Non so se i dati in replica lo siano altrettanto. Non dimostrano che il proibizionismo riduce alcolismo e tossicodipendenza, né la quantità di danaro in mano ai trafficanti. Nulla si dice sul problema dell'alcol negli adolescenti. Molto chiare, piuttosto, appaiono le posizioni ideologiche del ministro Giovanardi

(pcf)

