



12 Maggio 2014

L'Istituto Europeo per la Ricerca in Fibrosi Cistica (IERFC) è una ONLUS fondata dalle Associazioni Laiche Italiana ed Europea dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica, la più comune malattia genetica della popolazione caucasica a prognosi severa.

La Fibrosi Cistica è causata da mutazioni del gene CFTR. E' una malattia che colpisce vari organi ed apparati ed è caratterizzata principalmente da un progressivo deterioramento della funzione polmonare e da insufficienza pancreatica. Il miglioramento della qualità delle cure e l'avanzamento delle conoscenze hanno prolungato l'età media di sopravvivenza dei pazienti. Tuttavia, a tutt'oggi, non esiste una terapia causale della malattia.

La strategia di ricerca dello IERFC è finalizzata all'identificazione di nuove terapie per i pazienti affetti da Fibrosi Cistica. IERFC si propone di attuare un percorso di ricerca che mira alla scoperta di nuovi meccanismi di malattia per l'identificazione di nuovi candidati farmaci da trasferire alla sperimentazione clinica sui pazienti.

Il laboratorio IERFC si è dotato di tutti i modelli cellulari ed animali per la ricerca pre-clinica in ottemperanza alle normative vigenti. L'attività di ricerca è svolta da uno staff di 8 ricercatori presso i laboratori del DIBIT1 dell'Istituto Scientifico San Raffaele di Milano.

Negli ultimi anni i ricercatori dello IERFC hanno scoperto un nuovo meccanismo alla base della malattia polmonare dei pazienti ed hanno individuato alcune sostanze che

12 Maggio 2014

consentono alla proteina CFTR mutata ($\Delta F508$) di eludere i meccanismi di degradazione intracellulare e di raggiungere un sufficiente grado di funzionalità in membrana. Queste molecole, sono state già validate nei modelli pre-clinici di malattia (topi con mutazione $\Delta F508$). In questi animali la somministrazione di queste molecole induce una significativa riduzione dell'infiammazione polmonare e un recupero di funzione di CFTR. Questi dati, confermati anche su cellule nasali primarie prelevate mediante brushing nasale da pazienti omozigoti per la mutazione $\Delta F508$, potrebbero rappresentare una nuova risorsa terapeutica per i pazienti con Fibrosi Cistica.

Attualmente, il gruppo di ricerca è impegnato in un percorso di identificazione di nuove molecole capaci non solo di correggere il difetto di base della malattia, ma di avere un effetto benefico sulla funzionalità polmonare al fine di garantire un miglioramento della qualità di vita dei pazienti affetti da questa grave malattia genetica.

Prof. Luigi Maiuri
Direttore di Ricerca