



# ICGEB

International Centre for Genetic  
Engineering and Biotechnology

## COMUNICATO STAMPA

### PROGETTI ICGEB FINANZIATI DALLA FONDAZIONE TELETHON

**Due progetti dei laboratori di Trieste dell'ICGEB sono risultati tra le migliori ricerche scientifiche sulle malattie genetiche rare finanziate sotto il bando 2020 della Fondazione Telethon, per dare risposte concrete ai pazienti**

Gli studi del laboratorio di **Immunologia cellulare all'ICGEB di Trieste** - alla guida della dott.ssa **Federica Benvenuti** - hanno portato all'identificazione di alcuni dei difetti cellulari che portano alla **Sindrome di Wiskott-Aldrich**. I pazienti affetti dalla sindrome di Wiskott-Aldrich, circa un malato su un milione di nati, sono affetti da una **grave immunodeficienza** che si associa inoltre a fenomeni autoimmuni **che persistono spesso anche dopo il trapianto**.

“E' importante delineare con precisione l'origine dell'autoimmunità e determinare se le cause sono comuni a tutti i pazienti o diverse a seconda dei sottogruppi specifici di pazienti,” dichiara la Dr.ssa Benvenuti. “I nostri studi precedenti hanno permesso di evidenziare una nuova via coinvolta nell'attivazione dell'immunità innata, chiamato cGAS-STING. “Il nostro obiettivo,” continua, “è di capire perchè questa via viene attivata in maniera non controllata nel caso delle cellule mutate e l'impatto dell'attivazione sulle risposte infiammatorie nei pazienti.” Durante il triennio del progetto è previsto inoltre lo sviluppo di saggi per testare **nuovi farmaci** capaci di controllare in maniera selettiva questo processo di attivazione dell'autoimmunità.

Altro **progetto triennale** finanziato all'ICGEB è quello del gruppo di ricerca che lavora sulla **Genetica molecolare** guidato dal dottor **Andrés Muro**. Il progetto mira alla **terapia per la malattia di Fabry (FD)** basata nell'**editing genetico nel fegato** senza l'utilizzo di nucleasi.

La malattia di Fabry è un disordine metabolico legato al cromosoma X, causato da mutazioni genetiche a carico del gene galattosidasi A (GLA). I primi sintomi insorgono precocemente durante l'infanzia (2 anni di vita) e l'adolescenza, e sono caratterizzati dall'accumulo sistemico di glicosfingolipidi nei lisosomi, con una progressiva insufficienza multiorgano, dall'esito in molti casi fatale. L'unica terapia è la somministrazione dell'enzima GLA sintetico (prodotto in laboratorio), una procedura chiamata terapia enzimatica sostitutiva (ERT). “Questa terapia ha però diverse limitazioni,” spiega Muro, “tra cui lo sviluppo di anticorpi diretti contro l'enzima artificiale, riducendo notevolmente l'efficacia terapeutica. Inoltre, ERT è molto costosa. “Lo scopo della nostra ricerca,” continua, “è di modificare permanentemente il DNA degli epatociti in modo da produrre alti livelli di enzima che possono entrare nel sangue e raggiungere tutti gli organi, convertendo il fegato in una biofabbrica.”

“I dati preliminari sono molto incoraggianti e ci aspettiamo che l'editing genetico senza nucleasi sarà in grado di curare il modello della malattia di Fabry,” conclude. “Questi dati saranno cruciali per supportare l'uso clinico dell'approccio, riducendo notevolmente i costi e le limitazioni delle terapie disponibili.”

Con il bando di concorso Telethon 2020 sono stati selezionati 45 progetti da finanziare per supportare il lavoro di altrettanti gruppi di ricerca. La descrizione completa è pubblicata sul sito telethon.it.

*Contatto per la stampa:*

*Suzanne Kerbavcic, Responsabile Comunicazione (ICGEB)*

*Tel: +39-3405971692, Email: kerbav@icgeb.org, press@icgeb.org*