

Fibrosi cistica

Il farmaco? Lo hanno scoperto i malati

Il primo, e per ora unico, farmaco che agisce su una delle cause della fibrosi cistica è sì una vittoria per i pazienti, ma è soprattutto una vittoria dei pazienti, in particolare della Fondazione americana per la fibrosi cistica e del suo braccio "armato" per la ricerca, la Cystic Fibrosis Foundation Therapeutics Inc. Indicato per pazienti con più di sei anni che hanno una mutazione molto rara della proteina responsabile della malattia, ha ricevuto il via libera dall'Agenzia europea del farmaco Ivacaftor, considerato da "Forbes" la molecola più innovativa del 2012. La sua storia inizia 13 anni fa, quando la Foundation capisce che è tempo di investire direttamente nella ricerca.

Sebbene sia la più comune fra le malattie genetiche gravi, la fibrosi cistica è pur sempre una patologia rara: 100mila le persone colpite in tutto il mondo (le stime italiane parlano di 200 bambini malati nati ogni anno). Troppo poco perché un'azienda decida di investire fin dalle prime fasi della ricerca, pensano i pazienti americani. E così mettono insieme un bel po' di soldi e cominciano a cercare la società giusta. «In tutto abbiamo ricevuto 75 milioni di dollari dalla Cystic Fibrosis Foundation Therapeutics, inc. per la ricerca», racconta Giacomo Baruchello, amministratore delegato di Vertex Italia, filiale nostrana della biotech americana con cui la fondazione ha stretto un contratto di co-sviluppo che prevede

l'impegno dei pazienti nei trial in cambio di royalties sullo sfruttamento del farmaco. Purtroppo le mutazioni coinvolte nella malattia sono molte, e molta ricerca dovrà essere fatta in futuro. Con la speranza di imitare il successo dei cugini americani, la Fondazione italiana per la Ricerca Fibrosi Cistica investirà nei prossimi tre anni 1,25 milioni di euro nel progetto Task Force for Cystic Fibrosis, in collaborazione con l'Ospedale Gaslini di Genova e l'Istituto Italiano di Tecnologia. «L'idea è quella di passare al setaccio oltre 11 mila candidati farmaci, cercando tra questi quelli in grado di correggere il difetto genetico». Alla base della patologia c'è infatti il malfunzionamento della proteina Cfr che provoca un rallentamento nel passaggio di cloro e acqua in molti dei tessuti che rivestono gli organi, causando così progressivamente l'accumulo di secrezioni mucose soprattutto nei polmoni e nei bronchi, e poi nel pancreas, nell'intestino e nel fegato. Una condizione fortemente debilitante che rende l'aspettativa di vita di questi pazienti piuttosto breve (circa 40 anni per i nuovi nati). E l'adolescenza di chi ne soffre troppo pesante per le famiglie. Come dimostra lo studio Linfa condotto su 168 ragazzi e i loro genitori, patrocinato dalla Lega e dalla Società italiana della fibrosi cistica, e promosso da Abbott.

Anna Lisa Bonfranceschi

