

Terapia genica

Grazie a Telethon e a dieci anni di ricerche, messa a punto una cura di due gravi malattie degenerative. Il ruolo del virus dell'Aids

“Con le staminali riparate abbiamo guarito quei bimbi”

U

LUIGI NALDINI*

Un anno da ricordare: il 2013 resterà certamente impresso nella memoria di tutti noi ricercatori del Tiget. Cinque mesi fa abbiamo infatti annunciato sulla rivista *Science* che per la prima volta al mondo la terapia genica con vettori derivati da Hiv, il virus responsabile dell'Aids, funziona su due gravi malattie genetiche, la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich.

Con tecniche di ingegneria genetica abbiamo trasformato il virus in un veicolo efficace ed innocuo della terapia e siamo riusciti a inserire nelle cellule staminali prelevate dal midollo osseo dei pazienti una versione corretta del gene responsabile della loro patologia: una volta reintrodotta nell'organismo, queste cellule sono state in grado di ripristinare la funzione che era venuta a mancare, con

un significativo effetto terapeutico. Dopo oltre dieci anni di ricerca in laboratorio, nonché di investimenti in risorse umane ed economiche da parte della Fondazione Telethon e dell'Istituto San Raffaele, abbiamo finalmente visto un risultato concreto dei nostri sforzi. E, cosa ancora più importante, abbiamo potuto dare una risposta ai pazienti, dopo che per tanti anni eravamo sentiti in perenne ritardo rispetto alla loro malattia.

Sei bambini, provenienti da diverse parti del mondo, hanno avuto un notevole miglioramento nelle loro condizioni di salute e possono oggi sperare in un futuro migliore. Stanno crescendo come i loro coetanei, vanno all'asilo o a scuola, conducono una vita normale che prima della terapia non sembrava possibile. Altri dieci hanno già ricevuto il trattamento: speriamo di poter prossimamente annunciare anche per loro simili benefici.

Se questi risultati saranno confermati nel tempo e su altri pazienti, contiamo sul fatto che possano aprire la strada allo sviluppo di nuove terapie anche per altre malattie. Infatti

il nostro lavoro non si ferma qui: nel corso del prossimo anno contiamo di avviare due nuovi studi clinici per valutare l'efficacia della terapia genica su altre due gravi malattie genetiche, la mucopolisaccaridosi di tipo 1 e la talassemia. Parallelamente, in laboratorio stiamo studiando quella che potrebbe essere l'evoluzione della terapia genica: grazie a veri e propri bisturi molecolari, un giorno potremo correggere gli errori direttamente sul Dna, come se fossimo dei correttori di bozze davanti a un testo. Ma se questo è un possibile futuro, il presente sono quei bambini sorridenti che oggi grazie alla ricerca Telethon hanno una speranza in più.

Ad oggi, Telethon ha investito in ricerca oltre 394 milioni di euro, finanziando 2.470 progetti che hanno prodotto oltre 9.350 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e soprattutto hanno permesso di sviluppare 27 diverse strategie terapeutiche

**Direttore Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (Tiget) di Milano*

© RIPRODUZIONE RISERVATA

COME SI ESEGUE

Dalla modificazione del gene all'inserimento nelle cellule



Telethon, sponsor della ricerca sulle malattie rare genetiche, organizza:

- dall'8 al 15 dicembre maratona tv sulle reti Rai
- dal 13 al 15 dicembre cuori di cioccolato nelle piazze
- fino al 18 dicembre sms solidale al 45506

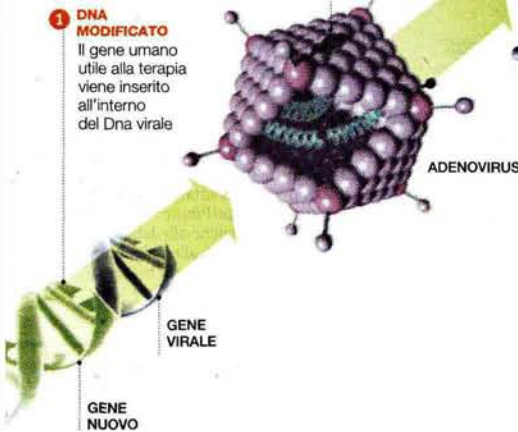
2 IL VETTORE: UN VIRUS
Il Dna modificato viene inserito in particelle di virus che hanno la capacità di infettare le cellule umane però senza pericolo per i pazienti

3 INGRESSO NELLA CELLULA
Il virus si inietta in vivo nel tessuto da curare, poi entra nelle cellule attraversando la membrana cellulare

4 INGRESSO NEL NUCLEO
L'involucro del virus viene distrutto dagli enzimi cellulari. Il Dna virale si libera ed è trasportato nel nucleo cellulare

5 INSERIMENTO DEL GENE
Il Dna virale modificato si inserisce nel Dna della cellula. Il gene terapeutico comincia a funzionare come un altro gene

- APPLICAZIONI**
- immunodeficienze
 - emofilia
 - talassemia beta
 - amaurosi di Leber
 - leucodistrofia metacromatica



INFOGRAFICA PAULA SIMONETTI

