

LA GILBERT FAMILY FOUNDATION FINANZIA LA RICERCA SCIENTIFICA BASATA SULLA TERAPIA GENICA PER TROVARE UNA CURA PER LA NEUROFIBROMATOSI.



LA GILBERT FAMILY FOUNDATION FINANZIA LA RICERCA SCIENTIFICA BASATA SULLA TERAPIA GENICA PER TROVARE UNA CURA PER LA NEUROFIBROMATOSI

La [Gilbert Family Foundation](#), una fondazione non-profit fondata a Detroit dai coniugi Dan e Jennifer Gilbert, finanzierà un'importante iniziativa di ricerca scientifica basata sulla terapia genica per trovare una cura per la neurofibromatosi.

Lo scorso 12 dicembre 2018 la Fondazione ha annunciato che investirà 12 milioni di dollari per sviluppare nuovi trattamenti che avranno come target le anomalie genetiche alla base della neurofibromatosi di tipo 1, sindrome che espone i pazienti al rischio di sviluppare tumori del sistema nervoso e altri disturbi di tipo osseo, vascolare e cognitivo.

Dan e Jennifer hanno anche una ragione molto personale che li ha spinti a lanciare questa iniziativa: a Nick, il loro figlio maggiore, è stata diagnosticata la NF da bambino.

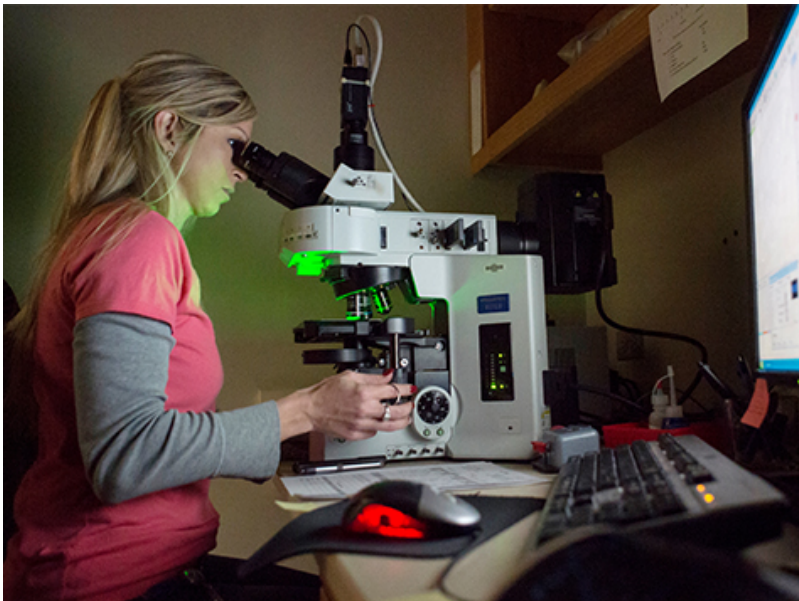
“Per noi il momento della diagnosi è stato difficile da affrontare e crediamo che questa ricerca potrà aiutare molte famiglie nel mondo che convivono con la NF” ha detto Jennifer Gilbert, co-fondatrice di Gilbert Family Foundation.

La Fondazione vuole individuare farmaci efficaci applicando le più avanzate tecnologie disponibili alle malattie genetiche.

Tra le aree di ricerca che saranno finanziate citiamo le seguenti: gene replacement, gene editing, RNA editing, exon skipping, nonsense mutation suppression, gene delivery systems.

Ad oggi nessuno ha esplorato le opportunità della terapia genica per la NF1, come è successo per altre sindromi genetiche quali la fibrosi cistica. La ricerca e lo sviluppo di farmaci per la neurofibromatosi di tipo 1 si sono focalizzati esclusivamente sui sintomi della malattia. Infatti, il trattamento della NF si basa sull'utilizzo e la combinazione di farmaci antitumorali per curare i neurofibromi (i tumori tipici della NF1) e per inibirne la crescita.

L'iniziativa della Gilbert Foundation, invece, prevede per i prossimi tre anni un approccio alternativo basato sullo sviluppo di terapie che hanno come target le cause genetiche della NF1.



Per realizzare questo ambizioso progetto la Fondazione ha lanciato un bando internazionale (call) e nel mese di dicembre sono stati annunciati i nomi dei ricercatori scelti. Provengono in maggioranza dalla University of Alabama (UAB), dove è attivo da anni un progetto sulle NF, UAB Neurofibromatosis program, diretto dal genetista Bruce Korf; gli altri scienziati che riceveranno un finanziamento operano alla Duke University, alla University of

Massachusetts, alla Paris Descartes University, alla University of London e alla University of California.

Andiamo a scoprire su cosa lavoreranno i vari gruppi di ricerca.

I ricercatori Bedwell, Korf and Suto cercheranno di individuare composti in grado di eliminare gli effetti delle mutazioni nel gene NF1, andando a ristabilire le funzioni della proteina neurofibromina.

Gli scienziati Gersbach, Kirsch (Duke University) e Schaffer (University of California) utilizzeranno una strategia innovativa per progettare in laboratorio nuovi virus che saranno in grado di attaccare le cellule tumorali; in seguito, con le nuove tecniche di editing genetico (Crispr/Cas9), andranno a ripristinare il gene NF1.

Nel progetto diretto da Allan Jacobson (University of Massachussettes) si valuteranno gli effetti su cellule animali di un farmaco chiamato Ataluren, già utilizzato in pazienti con distrofia muscolare di Duchenne.

Kesterson (UAB) e Zhou (Yale University) studieranno le nanoparticelle per correggere le mutazioni NF1 in modelli animali; se la ricerca sarà efficace, ci saranno buone prospettive di iniziare le sperimentazioni cliniche sui pazienti utilizzando la nanomedicina.



Gli scienziati Leier e Muller lavoreranno sulle molecole RNA con proprietà catalitiche simili agli enzimi proteici per riparare parti mancanti del gene NF1.

La mutazione del gene NF1 spesso rende altri geni vulnerabili all'inattivazione. Il progetto seguito da Eric Pasmant(Paris Descartes University) e Raphael Margueron (Institut Curie) mira a uccidere le cellule che hanno inattivato entrambe le copie del gene NF1 con la tecnologia CRISPR/CAS9.

Un'altra tecnica, il cosiddetto "salto" dell'esone, permette di "saltare" pezzi difettosi del codice genetico, portando a una proteina troncata, ma pur sempre funzionale. Il progetto delle scienziate Deeann Wallis (UAB) e Linda Popplewell (Royal Holloway University of London) mira a identificare gli esoni all'interno del gene NF1 che possono essere saltati,

pur mantenendo la funzione genica.

Riparare, sostituire o bypassare la mutazione del gene NF1: la Fondazione è convinta che questa sia la strada giusta per trovare una cura definitiva per la neurofibromatosi di tipo 1. Se il progetto dei coniugi Gilbert riuscirà a sviluppare una terapia farmacologica efficace, la Fondazione si dice pronta a collaborare con le aziende farmaceutiche per rendere i farmaci disponibili a tutta la comunità di pazienti.

Per maggiori informazioni su questa iniziativa è possibile visitare la pagina: