



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Comunicato stampa

Giornata della Ricerca 2013

Le basi farmacologiche, genetiche e cliniche della terapia personalizzata

Roma, venerdì 7 giugno 2013

Messa a punto una terapia “personalizzata” per la Sindrome dell’X-Fragile, la più comune forma di ritardo mentale ereditario

Nell’ambito della Giornata della Ricerca presentato lo studio dei genetisti della Facoltà di Medicina e chirurgia dell’Università Cattolica di Roma: in corso una sperimentazione clinica

Roma, 7 giugno 2013 – Messa a punto da ricercatori dell’Università Cattolica - Policlinico A. Gemelli di Roma una terapia personalizzata per la cura della Sindrome dell’X-Fragile, la forma più comune di ritardo mentale ereditario. Si tratta di un farmaco sperimentale (nome in codice AFQ053) che impegna specifici recettori neuronali, riducendo la loro risposta al “glutammato”, un importante neurotrasmettitore. La terapia, messa a punto in collaborazione con Novartis e con altri gruppi di ricerca internazionali, è stata condotta inizialmente su 30 pazienti ed è attualmente in fase di estensione ad altri 160 pazienti.

Si tratta di uno degli studi presentati oggi in occasione della Giornata della Ricerca 2013, promossa dalla Facoltà di Medicina e chirurgia dell’Università Cattolica, quest’anno dedicata a “Le basi farmacologiche, genetiche e cliniche della terapia personalizzata” e che si svolge presso l’Auditorium dell’Ateneo del Sacro Cuore.

La Sindrome del cromosoma X-Fragile, la forma più comune di disabilità intellettiva ereditaria, colpisce circa 1 maschio ogni 200 e 1 ogni 4000 femmine. Una femmina su 200 è portatrice sana della mutazione, e quindi è a rischio di avere figli affetti dalla Sindrome. La mutazione è a carico del gene FMR1, localizzato sul cromosoma X. Il difetto genetico provoca l'assenza della proteina



FMRP a livello delle sinapsi, ovvero dei collegamenti tra neuroni che permettono alle cellule nervose di parlarsi.

“La scoperta delle basi biomolecolari di questa sindrome a livello cerebrale - spiega il professor **Giovanni Neri**, direttore dell'Istituto di Genetica medica dell'Università Cattolica e coordinatore del team di ricercatori che ha realizzato lo studio - ha permesso di impostare una terapia farmacologica personalizzata, al momento in fase di sperimentazione clinica”.

La terapia si basa sull'uso di una sostanza denominata “AFQ053”, che funziona come inibitore competitivo dei recettori del glutammato (spegne questi recettori “impegnandoli” e impedendo così al glutammato – che è un neurotrasmettitore – di legarsi a essi e attivarli). Questa azione competitiva del “farmaco” compensa l'assenza della proteina FMRP. “L'effetto è dunque specifico e mirato - aggiunge Neri - e può considerarsi personalizzato in quanto rispondono alla terapia - con miglioramento dell'attenzione e diminuzione dell'iperattività - non tutti i pazienti, ma solo quelli (circa un quarto dei soggetti testati) il cui gene FMR1 ha subito non solo una mutazione strutturale, ma anche una modificazione ‘epigenetica’ (metilazione del DNA), ovvero l’aggiunta di gruppi chimici (metile) sulla sequenza del gene”.

Il farmaco AFQ053 è attualmente in fase di sperimentazione clinica di Fase II e coinvolge, oltre al centro dell'Università Cattolica-Policlinico A. Gemelli, molti altri centri in Italia e all'estero. Presso l'Università Cattolica la sperimentazione è fatta in collaborazione tra l'UOC di Genetica Medica e l'UOC di Neuropsichiatria Infantile del Gemelli (professoressa **Maria Giulia Torrioli**).

“Stiamo lavorando anche sulla atrofia muscolare spinale (SMA) – conclude il professor Neri – una condizione neuromuscolare che determina paralisi muscolare progressiva e colpisce prevalentemente bambini. La forma più grave di SMA è la prima causa genetica di morte in età infantile. Siamo coinvolti nella sperimentazione clinica ed in vitro di alcuni farmaci candidati al trattamento della condizione”.

Ufficio stampa Roma - ufficiostampa@rm.unicatt.it

Tel. 06 30154442 – 06 30154295 – Fax 06 3055032