La ricerca italiana unita per Camilla

Autore : Nicola Maffulli

Data : 18 Dicembre 2019

Trovata cura su misura per una sola paziente al mondo

Un successo di medicina personalizzata tutto *made in Italy*: un gruppo multidisciplinare di ricercatori italiani tra Napoli, Firenze e Genova, ha identificato una soluzione terapeutica che consente di trattare una sola paziente al mondo: il suo nome è Camilla, bambina nata a Firenze nel 2015, e alla quale, grazie allo *screening* neonatale, è stato possibile diagnosticare immediatamente la fibrosi cistica.

Un profilo genetico assolutamente inedito quello di Camilla, su cui i medici non erano in grado di pronunciarsi, e per il quale era necessario trovare un trattamento *ad hoc*.

Ma, dopo averlo visto intervenire durante la Maratona televisiva di Fondazione Telethon per sensibilizzare e raccogliere fondi per la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare, i genitori di Camilla contattarono Luis Galietta, ricercatore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina, TIGEM, di Pozzuoli (NA), che da oltre vent'anni studia e lavora proprio sulla fibrosi cistica.

Spiega Galietta:

> Abbiamo dovuto mettere in piedi una vera task force multidisciplinare, che oltre a noi del Tigem ha coinvolto Felice Amato e Giuseppe Castaldo del CEINGE di Napoli e un gruppo di biochimici dell'Istituto Gaslini di Genova, in continuo contatto con i clinici del Meyer di Firenze che seguono Camilla e in particolare con Vito Terlizzi.
>
> Insieme abbiamo dimostrato che una delle due mutazioni di Camilla, quella più rara, aveva degli effetti molto diversi da quella che in altri pazienti era risultata insensibile ai farmaci.
>
> Per fortuna abbiamo scoperto che la mutazione rara di Camilla rispondeva al trattamento: una singola lettera, in una posizione diversa nel DNA, aveva infatti un impatto assolutamente diverso sulla proteina CFTR e permetteva al farmaco di ripristinarne la funzione. Per farlo abbiamo prelevato alcune cellule dell'epitelio nasale della bambina, per essere sicuri che quanto osservato in laboratorio fosse effettivamente predittivo.

Un traguardo che ha visto dunque le eccellenze provenienti da tutta Italia mettersi insieme per identificare

qualcosa di inedito per offrire un'opportunità di cura a Camilla: i risultati di questo studio, che ha richiesto oltre due anni di lavoro, sono stati pubblicati quest'anno sulla rivista scientifica internazionale Human Mutation e hanno permesso al Centro fibrosi cistica dell'Ospedale Meyer, dove è in cura Camilla, di richiedere all'Agenzia italiana del farmaco, AIFA, l'autorizzazione a somministrarle il farmaco in modalità *"off-label"*, ovvero con un'indicazione diversa da quella per cui è stato autorizzato.

Grazie al lavoro congiunto dei ricercatori del TIGEM, del CEINGE e del Gaslini, la bambina potrà iniziare ad assumerlo per un periodo di sei mesi, al termine del quale si valuterà se proseguire o meno in base agli effetti riscontrati.

Conclude Galietta:

> È una grandissima soddisfazione quando la risoluzione di un problema scientifico ha un impatto così importante sulla vita di qualcuno, una bambina di soli 4 anni in questo caso.
>
> Questa è la medicina personalizzata di cui si parla sempre di più, come avvenuto anche solo poche settimane fa in occasione del caso del milasen, il farmaco "disegnato" su misura del difetto genetico unico al mondo di Mila, una bambina americana affetta da una rara malattia genetica, quella di Batten.

La maratona proseguirà sulle reti Rai fino al 21 dicembre. Inoltre, anche sabato 21 e domenica 22 dicembre in più di 3.000 piazze in Italia sarà possibile ricevere il Cuore di cioccolato di Fondazione Telethon per supportare la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Fino al 31 dicembre sarà possibile donare chiamando da rete fissa o inviando un SMS al numero solidale 45510.