



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI PERUGIA

Ricercatori dell'Università degli Studi di Perugia contribuiscono ad una innovativa terapia genica per la leucodistrofia metacromatica. I risultati pubblicati su The Lancet



Perugia, 31 gennaio 2022 - L'Università degli Studi di Perugia ha contribuito allo sviluppo dell'unica terapia esistente in grado di curare i bambini affetti dalla Leucodistrofia Metacromatica (MLD), una malattia genetica rara fino ad oggi incurabile e letale nei primi anni di vita. La terapia, frutto di un grande e lungo lavoro fra équipe diverse appartenenti a vari enti di ricerca, dal dicembre 2020 ha avuto l'approvazione dall'Agenzia Europea del Farmaco (EMA), diventando un farmaco per terapia genica, il Libmeldy. I confortanti risultati ottenuti con il farmaco su 29 bambini affetti da MLD sono stati pubblicati recentemente dalla prestigiosa rivista *The Lancet*.

Questa terapia per curare i bambini affetti dalla Leucodistrofia Metacromatica (MLD), messa a punto presso il Telethon Institute for Gene Therapy - Ospedale S. Raffaele (TIGET-HSR) di Milano, di cui è responsabile il prof. Alessandro Aiuti, in collaborazione con Orchard Therapeutics (UK), consiste nel trapianto di midollo di cellule staminali emopoietiche autologhe del paziente, corrette geneticamente con

la tecnica della terapia genica, al fine di ripristinare la funzione del gene difettivo.

Nell'ambito di questo progetto biomedico, l'Ateneo di Perugia, e in particolare la prof.ssa Sabata Martino e il dott. Francesco Morena, della sezione di Scienze Biochimiche e Biotecnologiche del Dipartimento di Chimica, Biologia e Biotecnologie, sezione di cui è responsabile la prof.ssa Carla Emiliani, hanno contribuito in forma sostanziale sin dalle prime fasi di sviluppo e sperimentazione della terapia, ovvero già dal 2010, con l'inizio della sperimentazione clinica.

Il gruppo perugino, infatti, ha sviluppato e progettato dei saggi biomolecolari miniaturizzati atti a dimostrare la corretta funzione e struttura della proteina terapeutica in piccole quantità di campioni biologici, fornendo così dei parametri utili per il monitoraggio dell'efficacia della terapia, sia nelle fasi iniziali del trattamento sia quelle di sorveglianza post trattamento.

Al fine di sviluppare queste attività di ricerca altamente innovative è stato istituito il Laboratorio Biomolecolare per le Proteine Ricombinate (LBPR), certificato ISO 9001:2015, di cui la prof.ssa Martino è direttore responsabile, nel quale sono messe a frutto le competenze acquisite nello studio biomolecolare degli enzimi lisosomiali e delle patologie genetiche rare da accumulo metabolico lisosomiale, da sempre oggetto di studio da parte del gruppo coordinato dalla prof.ssa Emiliani.

Gli esiti della ricerca scientifica sulla Leucodistrofia Metacromatica (MLD), ora pubblicati da *The Lancet*, sono un'analisi integrata dei risultati dello studio clinico che ha visto protagonisti 29 pazienti pediatrici con diagnosi molecolare e biochimica di MLD ad esordio precoce, in fase pre-sintomatica o precocemente sintomatica: l'innovativo trattamento terapeutico ha prodotto benefici prolungati e clinicamente rilevanti, preservando la funzione cognitiva e lo sviluppo motorio nella maggior parte dei piccoli pazienti e rallentando drasticamente la demielinizzazione e l'atrofia cerebrale.

Il successo di questa strategia terapeutica ha aperto la strada alla cura di altre patologie genetiche da accumulo metabolico lisosomiale, oltre che di altre patologie genetiche.

L'articolo è consultabile all'indirizzo: DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(21\)02017-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)02017-1)

Nella foto, il gruppo della sezione di Scienze Biochimiche e Biotecnologiche. In primo piano, seduti, il

dott. Francesco Morena e la prof.ssa Sabata Martino. Al centro, la coordinatrice della sezione, prof.ssa Carla Emiliani